



# Kaprasův den 2019

Pracovní den lékařské genetiky

Purkyňův ústav – 13. února 2019

## Odborný program

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



Od 8.15	Registrace
9.00–9.05	Slavnostní zahájení <i>J. Kotlas, A. Šípek Jr.</i> Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN
9.05–10.50	Prenatální diagnostika ( <i>P. Calda, V. Gregor</i> )
9.05–9.15	Výskyt chromozomových aberací v České republice <i>A. Šípek Jr.<sup>1,2</sup>, V. Gregor<sup>2,3</sup>, A. Šípek<sup>2,3,4,8</sup>, J. Klaschka<sup>5,6</sup>, M. Malý<sup>5,7</sup></i> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze</li><li>2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha</li><li>3. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha</li><li>4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha</li><li>5. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha</li><li>6. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha</li><li>7. Státní zdravotní ústav, Praha</li><li>8. GENNET s. r. o., Praha</li></ol>
9.15–9.25	Vrozené vady u dětí narozených po asistované reprodukci <i>A. Šípek<sup>1,2,3,8</sup>, V. Gregor<sup>1,2</sup>, A. Šípek Jr.<sup>1,4</sup>, J. Klaschka<sup>5,6</sup>, M. Malý<sup>5,7</sup></i> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha</li><li>2. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha</li><li>3. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha</li><li>4. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze</li><li>5. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha</li><li>6. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha</li><li>7. Státní zdravotní ústav, Praha</li><li>8. GENNET s. r. o., Praha</li></ol>
9.30–9.45	Kde jsou limitace ultrazvukového vyšetření v těhotenství? <i>P. Calda, V. Štefanová, M. Břešťák, Z. Žižka, A. Frýdlová</i> Centrum fetální medicíny, Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF UK a VFN v Praze
9.50–10.00	Současný stav NIPT v ČR <i>D. Springer<sup>1</sup>, J. Loucký<sup>2</sup>, V. Gregor<sup>3</sup>, D. Čutka<sup>4</sup>, D. Stejskal<sup>5</sup></i> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LFUK a VFN v Praze</li><li>2. Prediko, Zlín</li><li>3. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha</li><li>4. Centrum lékařské genetiky s.r.o., České Budějovice</li><li>5. GENNET sro, Praha</li></ol>

- 10.00 –10.10**      **Validácia celogenómového NIPT na báze Trisomy testu Complete**  
G. Minárik<sup>1</sup>, M. Kucharík<sup>1</sup>, A. Gnip<sup>1</sup>, M. Hýblová<sup>1</sup>, J. Budiš<sup>2</sup>,  
T. Szemes<sup>2</sup>  
1. Medirex a.s., Bratislava  
2. Geneton s.r.o., Bratislava
- 10.15–10.25**      **Pět let preimplantačního genetického testování monogenních  
chorob (PGT-M) metodou karyomapping**  
J. Horák, M. Horňák, D. Kubíček, G. Tauwinklová, E. Oráčová,  
P. Trávník, K. Veselá  
Repromeda Biology Park, Brno
- 10.30–10.40**      **Indikace a pozitivní prediktivní hodnota u prenatalních vzorků  
vyšetřených na ÚLG FNOL v roce 2017.**  
V. Curtisová<sup>1</sup>, P. Čapková<sup>1</sup>, K. Tejkalová<sup>2</sup>, Z. Čapková<sup>1</sup>, E. Mracká<sup>1</sup>  
1. Ústav lékařské genetiky FNOL a UPOL, Olomouc  
2. Univerzita Palackého v Olomouci
- 10.45–10.55**      **Ampliseq™ HD a Ampliseq™ on Demand – nové možnosti  
cíleného NGS sekvenování na platformě Ion Torrent**  
O. Holeňa  
Life Technologies Czech Republic s. r. o
- 10.55–11.10**      **Přestávka**
- 11.10–12.30**      **Informace a databáze (M. Macek, A. Šípek Jr.)**
- 11.10–11.15**      **Slavnostní předání Čestných členství SLG ČLS JEP**  
M. Macek Jr., A. Šípek Jr.  
Výbor SLG ČLS JEP
- 11.15–11.30**      **Report z jednání výboru SLG se ZP a změny ve vykazování  
v odbornosti 816 a 208**  
M. Koudová  
Výbor SLG ČLS JEP
- 11.35–11.40**      **Vyhledávání ORPHAkódů na webu slg.cz**  
M. Turnovec  
ÚBLG 2. LF UK a FNM
- 11.40–11.50**      **Projekt RD-CODE, sběr dat o vzácných onemocněních  
a aktualizace překladu terminologie Orphanet**  
M. Zvolský, J. Jírová, R. Pohlová  
Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
- 11.55–12.00**      **Publikační soutěže – vyhlášení a plán pro rok 2019**  
A. Šípek Jr., M. Macek Jr.  
Výbor SLG ČLS JEP

12.00–12.10 Soutěž SLG o nejlepší publikaci roku 2017 – vítězná práce:  
**Delece genu STRC jsou častou příčinou mírné nebo středně těžké vrozené ztráty sluchu v České Republice**

*P. Plevová<sup>1</sup>, M. Paprskářová<sup>1</sup>, P. Tvrdá<sup>1</sup>, P. Turská<sup>1</sup>, R. Slavkovský<sup>2</sup>,  
E. Mrázková<sup>3</sup>*

1. Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava
2. Institut molekulární a translační medicíny, LF UP, Olomouc
3. Oddělení epidemiologie a veřejného zdraví, LF OU, Ostrava

12.15–12.30 **Exome – kdo chvíli stál, teď stojí opodál**

*P. Kupková*

Institute of Applied Biotechnologies a.s.

12.30–13.00 **Přestávka na oběd**

13.00–14.35 **Genetická laboratorní diagnostika (O. Scheinost, I. Šubrt)**

13.00–13.10 **Docent Kapras a třicet let primární prevence cystické fibrózy**

*E. Žďárský*

+DPrevence z. s.

13.15–13.25 **Kardiogenetika náhlé srdeční smrti, multidisciplinární tým a dosavadní výstupy řešeného grantu**

*A. Krebsová<sup>1</sup>, P. Votýpka<sup>2</sup>, K. Ruecklová<sup>3</sup>, T. Tavačová<sup>4</sup>, J. Petřková<sup>5</sup>,  
M. Kulvajtová<sup>6</sup>, P. Tomášek<sup>7</sup>, M. Bílek<sup>8</sup>, P. Peldová<sup>2</sup>, A. Pilín<sup>8</sup>,  
J. Janoušek<sup>4</sup>, M. Macek Jr.<sup>2</sup>, J. Kautzner<sup>1</sup>*

1. Klinika kardiologie, IKEM, Praha
2. ÚBLG FN Motol, 2. LF UK, Praha
3. Klinika dětí a dorostu, FN KV, 3. LF UK, Praha
4. DKC FN Motol, 2. LF UK, Praha
5. Klinika kardiologie a Ústav lékařské genetiky, FN Olomouc
6. Ústav soudního lékařství, FN KV, 3. LF UK, Praha
7. Oddělení soudního lékařství, Nemocnice Na Bulovce, Praha
8. Ústav soudního lékařství a toxikologie, 1. LF UK, Praha

13.25–13.35 **Význam molekulární autopsie u náhlých úmrtí v klinické praxi**

*V. Zoubková<sup>1</sup>, A. Krebsová<sup>2</sup>, P. Poustková<sup>1</sup>, P. Votýpka<sup>1</sup>,  
M. Havlovicová<sup>1</sup>*

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

13.45–15.15 **Paralelní Workshopová sekce**

Probíhá v počítačové učebně ÚBLG – „rotunda“ přízemí vpravo.  
Účastníci mají možnost vyzkoušet si prezentované nástroje v praxi

1) **Vyhledávání ORPHAkódů v praxi**

*M. Turnovec*

2) **Hlášení vzácných onemocnění do registrů ÚZIS ČR**

*M. Zvolský*

- 13.40–13.50**      **Využití metody panelového sekvenování pro diagnostiku dědičných metabolických onemocnění a kardiomyopatií**
- L. Dvořáková<sup>1</sup>, M. Řeboun<sup>1</sup>, M. Nováková<sup>1</sup>, P. Chrastina<sup>1</sup>, L. Piherová<sup>1</sup>, T. Honzík<sup>1</sup>, T. Paleček<sup>2</sup>, K. Pešková<sup>1</sup>*
1. Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK a VFN v Praze  
2. II. interní klinika, 1. LF UK a VFN v Praze
- 13.50–14.00**      **Komplexní hodnocení souboru vzorků z masivního paralelního sekvenování**
- L. Hrušková, R. Michalovská, M. Konečný, T. Piš, V. Králíková, Z. Vlčková*
- GHC Genetics, s.r.o.
- 14.00–14.10**      **Ověření konceptu sekvenování nové generace ke zlepšení rutinní diagnostiky genetických onemocnění**
- K. Hirschfeldová, O. Šeda, J. Štekrová, F. Liška, A. Panczak, A. Hořínek, M. Urbanová, L. Obeidová, B. Janošíková, I. Zedníková, V. Elišáková, B. Chylíková*
- Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
- 14.15–14.25**      **Novinky v diagnostice pro rok 2019**
- P. Horák*
- PentaGen s.r.o.
- 14.25–14.35**      **Neinvazivní prenatální testy VERACITY a VERAGENE**
- P. Jakoubek*
- HPST s.r.o.
- 14.35–14.50**      **Přestávka**
- 14.50–16.55**      **Kazuistiky, varia (*J. Kotlas, M. Havlovicová*)**
- 14.50–15.00**      **PDHX asociovaná kongenitálna laktátová acidóza a hypomyelinizačná leukodystrofia 14, rómske ochorenia s efektom zakladateľa**
- M. Giertlová<sup>1</sup>, G. Minárik<sup>2</sup>, M. Hýblová<sup>2</sup>, A. Gnip<sup>2</sup>, K. Križan<sup>2</sup>, J. Šaligová<sup>3</sup>, L. Potočňáková<sup>3</sup>, M. Andrejková<sup>4</sup>, D. Osredkař<sup>5</sup>, A. Maver<sup>6</sup>.*
1. Genetická ambulancia Medirex a.s. Košice  
2. Genetika Medirex a.s. Bratislava  
3. Metabolická pediatrická ambulancia, DFN v Košiciach  
4. Genetická ambulancia, DFN v Košiciach  
5. Department of Pediatric Neurology, University Children's Hospital, Ljubljana  
6. Centre for Mendelian Genomics, UMC Ljubljana, Slovenia

- 15.05–15.15**      **Dvouletá zkušenost s prenatální diagnostikou syndromu Noonanové**  
E. Svobodová<sup>1</sup>, M. Matyášová<sup>1</sup>, J. Kadlecová<sup>1</sup>, P. Vlašín<sup>2</sup>,  
D. Nikulenkova Grochová<sup>1</sup>  
1. Cytogenetická laboratoř Brno, s.r.o., Veveří 39, Brno  
2. Centrum prenatální diagnostiky, s.r.o., Veveří 39, Brno
- 15.20–15.30**      **Rychlá diagnostika dospělého pacienta s familiární středomořskou horečkou pomocí NGS**  
E. Lišková<sup>1</sup>, F. Liška<sup>2</sup>  
1. I. klinika tuberkulózy a respiračních nemocí, VFN v Praze  
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN
- 15.30–15.40**      **Incidence mikrocefalie v ČR a v mezinárodním srovnání**  
N. Friedová<sup>1,2</sup>, V. Gregor<sup>3,4</sup>, A. Šípek<sup>3,4,5,9</sup>, J. Klaschka<sup>6,7</sup>, M. Malý<sup>7,8</sup>,  
A. Šípek Jr.<sup>1,3</sup>  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze  
2. Interní klinika 3. LF UK a Thomayerovy nemocnice, Praha  
3. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha  
4. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha  
5. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha v Praze  
6. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha  
7. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha  
8. Státní zdravotní ústav, Praha  
9. GENNET s. r. o., Praha
- 15.45–15.55**      **KBG syndrom – kazuistika**  
M. Schwarz<sup>1</sup>, A. Holubová<sup>1</sup>, M. Havlovicová<sup>1</sup>, M. Macek Jr.<sup>1</sup>,  
P. Cibulková<sup>2</sup>, J. Pospíšilová<sup>2</sup>, N. Harvanová<sup>2</sup>  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
2. Laboratoř molekulární biologie, Laboratoře AGEL a. s.
- 16.00–16.10**      **Uniparentální disomie – vybrané kazuistiky**  
M. Sekovská, I. Soldátova, V. Bečvářová, M. Trková, M. Bittóová,  
M. Koudová  
GENNET s.r.o, Praha
- 16.15–16.25**      **Syndrom hyperferitinémie – katarakta ve třech rodinách**  
L. Ďudřáková<sup>1</sup>, T. Honzík<sup>1</sup>, M. Korbasová<sup>2</sup>, M. Michaličková<sup>2</sup>,  
J. Moravíková<sup>1</sup>, P. Lišková<sup>1,2</sup>  
1. Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK a VFN Praha  
2. Oční klinika 1. LF UK a VFN v Praze
- 16.30–16.40**      **Nefrologie v ambulanci klinického genetika**  
M. Zelinová<sup>1</sup>, D. Thomasová<sup>1</sup>, M. Havlovicová<sup>1</sup>, M. Malíková<sup>1</sup>,  
M. Turnovec<sup>1</sup>, J. Štekrová<sup>2</sup>, J. Indráková<sup>3</sup>, P. Plevová<sup>4</sup>  
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze  
3. Laboratoř molekulární biologie, Laboratoře AGEL a.s.  
4. Laboratoř DNA diagnostiky, Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava

16.45–16.55

### Historie jedné balancované translokace

*M. Kuklík<sup>1</sup>, P. Kajanová<sup>2</sup>, R. Chládová<sup>2</sup>, J. Křížová<sup>2</sup>*

1. Genetická ambulance, Olšanská 7, Praha
2. GENVIA, s.r.o. – laboratoř lékařské genetiky, Praha

17.00

### Zakončení konference

*J. Kotlas, A. Šípek Jr.*

Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN

### Složení programového a vědeckého výboru konference

Prim. MUDr. Vladimír Gregor, OLG, Thomayerova nemocnice, Praha

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

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

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, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

### Sponzoři konference

AstraZeneca 

 BIOMEDICA

 DYNEX

eppendorf

 hpst

IAB  
Institute of Applied Biotechnologies

 INTIMEX

 MGP

 REPROMEDA  
BIOLOGY PARK

 PentaGen

 SARSTEDT | Přístroje a spotřební materiál pro zdravotnictví a vědecké účely

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

viagene 