



Kaprasův den 2023

Pracovní den lékařské genetiky

Purkyňův ústav - 15. února 2023

Odborný program



Pořádá ÚBLG 1. LF UK a VFN a OLG FTN

Záštitu převzal děkan 1. LF UK - prof. MUDr. Martin Vokurka, CSc.

Od 8:15 Registrace

9:00-9:05 Slavnostní zahájení

9:05-10:00 Prenatální diagnostika

V. Gregor, M. Hynek

9:05-9:15 Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR

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

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

9:15-9:25 Prenatální diagnostika gonozomových aberací v Česku

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

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

9:25-9:35 Potřebujeme vyšetření chromozomální výbavy plodu u multifetální redukce dvojčat?

Hynek M.^{1,2,3}, Laštůvka Z.¹, Šípek A. Jr.⁴, Calda P.¹

1. Centrum fetální medicíny, Gyn.-Por. Klinika 1. LF UK a VFN
2. Screeningové centrum Gyn-Fem s.r.o., Praha
3. GENvia s.r.o., Praha
4. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze

- 9:35-9:45** **Neinvazivní testování produktů koncepce**
Němec M., Nguyen Thi Ngoc L.B., Komrsková A., Dohnalová H., Zembol F., Stejskal D., Bittóová M., Hrabíková M., Koudová M.
GENNET s.r.o., Praha
- 9:45-9:55** **fastGEN NGS technologie**
Tóthová I.
BioVendor MDx
- 10:00-10:15** **Přestávka**
- 10:15-12:45** **Varia**
M. Macek, A. Šípek Jr
- 10:15-10:25** **Slavnostní předání Čestných členství SLG ČLS JEP**
Macek M. Jr., Šípek A. Jr.
Výbor SLG ČLS JEP
- 10:25-11:15** **Invited lecture: Progress through errors. A history of medical cytogenetics from a personal view**
Schinzel A.
Institut für Medizinische Genetik, Universität Zürich
- 11:15-11:20** **Publikační soutěž SLG ČLS JEP – vyhlášení výsledků za rok 2022**
Šípek A. Jr., Macek M. Jr.
Výbor SLG ČLS JEP
- 11:20-11:40** **Vítězná práce – Publikační soutěž 2022: Amplikonový modul HybrAmp - flexibilní doplněk k hybridizačním panelům**
Hirschfeldová K., Obeidová L., Urbanová M., Elišáková V., Štekrová J.
Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecné fakultní nemocnice v Praze
- 11:40-11.50** **Vykazování vzácných onemocnění – zkušenosti se sběrem pilotních dat z vybraných pracovišť ERN a návrh na budoucí rozvoj**
Zvolský M.¹, Čady J.¹, Hanušová K.¹, Jírová J.¹, Turnovec M.^{1,2}, Doležalová P.³
1. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha

3. Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, Praha

11:50-12:00

Výsledky celoexomového sekvenování germinální DNA u dětských pacientů se solidními tumory.

Drábová K.^{1,2,3}, Pokorná P.⁴, Pálová H.⁴, Adamcová S.⁴, Bystrý V.⁴, Jugas R.⁴, Slabý O.^{4,5}, Štěrbá J.¹

1. Klinika dětské onkologie FN Brno a LF MU, Brno
2. Ústav lékařské genetiky a genomiky FN Brno a LF MU, Brno
3. Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Brno
4. CEITEC – Středoevropský technologický institut, MU, Brno
5. Biologický ústav LF MU, Brno

12:00-12:10

Evropská iniciativa 1+ Million genomů – mezinárodní projekt zaměřený na sdílení genomických dat

Pospíšilová Š.^{1,2,3}, Horák J.^{1,3}, Franková V.⁴, Tichý B.^{1,2,3}, Svozilová H.^{1,2,3}, Macek M.⁵

1. Centrum molekulární medicíny, CEITEC MU, Brno
2. Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
3. Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno
4. Ústav humanitních studií v lékařství, 1. LF UK, Praha
5. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha

12:10-12:20

Na čo sa môžete tešiť v roku 2023

Prisažný A.

Pentagen s.r.o

12:20-13:20

Přestávka

13:20-15:00

Lékařská genetik v ambulanci i laboratoři I

M. Langová, F. Liška

13:20-13:30

Genetické testování pro účely personalizované onkologické léčby

Foretová L. Valíčková A. Mišove A.

Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Brno

13:30-13:40

Konsanguinita a úskalí její detekce

Drábová J.¹, Amaratunga S.A.², Malíková M.¹, Vyhnálková E.¹, Zelinová M.¹, Dušátková P.², a kolektiv ÚBLG.

1. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta UK a FN v Motole, Praha
2. Pediatrická klinika, 2. lékařská fakulta UK a FN v Motole, Praha

13:40-13:50

Vrozené vady u narozených v České republice: 1994 - 2020.

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

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

13:50-14:00

Hypomyelinizačná leukodystrofia typu 14. Ochorenia s efektom zakladateľa v rómskej populácii.

Giertylová M.^{1,3}, Šaligová J.³, Potočnáková L.³, Kolníková M.², Drenčáková P.¹, Mistrík M.⁴, Lopáčková V.⁴, Andrejková M.³, Nosková L.⁵, Kmoč S.⁵.

1. Ambulancia lekárskej genetiky, Unilabs Slovensko s.r.o., Košice
2. Klinika detskej neurológie, LF UK a NÚDCH v Bratislave
3. Detská fakultná nemocnica a LF UPJŠ v Košiciach
4. Ambulancie lekárskej genetiky, Unilabs Slovensko s.r.o., Spišská Nová Ves a Prešov
5. Laboratoř pro studium vzácných onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN, Praha

14:00-14:10

Molekulárně genetická analýza v diferenciální diagnostice deficitu trehalázy

Friedová N.^{1,2,3}, Tajtlová J.¹, Langová M.¹, Kohout P.³, Chrpová D.⁴

1. Oddělení lékařské genetiky FTN, Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
3. Interní klinika 3.LF UK a FTN, Praha
4. Fakulta agrobiologie, potravinových a přírodních zdrojů, ČZU, Praha

14:10-14:20

Vývoj fenotypu u syndromu DiGeorge

Zoubková V., Havlovicová M., Moslerová V.

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a FN Motol

14:20-14:30

Pravděpodobně nová významná příčina AR nesyndromové poruchy sluchu u českých Romů - delece exonu 17 genu ADGRV1.

Seeman P.^{1,2}, Plevová P.³, Šafka Brožková D.⁶, Černá Š.¹, Meszárosová – Uhrová A.⁶, Tvrdá P.³, Porubová P.³, Paprskářová M.³, Gřegořová A.³, Solařová P.⁴, Polendová R.⁵, Laštůvková J.¹.

1. Oddělení lékařské genetiky, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem
2. Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN v Motole
3. Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky, FN Ostrava
4. Oddělení lékařské genetiky, FN Hradec Králové

5. Oddělení lékařské genetiky, LF UK a FN Plzeň
6. Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2.LF UK a FN v Motole

14:30-14:40 **Genová terapie dystrofie sítnice na podkladě bialelických mutací v genu RPE65**

Lišková P.^{1,2}, Jedličková M.², Diblík P.¹, Vajter M.^{1,2}

1. Oční klinika 1. LF UK a VFN v Praze
2. Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze

14:40-14:50 **MGI DNBSEQ – univerzální a flexibilní sekvenátory nové generace pro Vaše knihovny**

Lněnička P.

HPST s.r.o., Praha

15:00-15:20 **Přestávka**

15:20-17:00 **Lékařská genetik v ambulanci i laboratoři II**

J. Kotlas, M. Havlovicová

15:20-15:30 **Efektivní detekce genetické dispozice k familiární hypercholesterolemii metodou SNP array.**

Trková M., Marková K., Dohnalová H., Bittóová M., Slámová L., Koudová M., Stejskal D.

Gennet, s.r.o., Praha

15:30-15:40 **Spektrum fenotypů laminopatií podmíněných patogenními variantami v genu LMNA**

Thomasová D.¹, Krebsová A.², Holubová A.², Zoubková V.¹, Laššuthová P.³, Seeman P.³, Havlovicová M.¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Klinika kardiologie, Institut klinické a experimentální medicíny, Praha
3. Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha

15:40-15:50 **Zajímavé nálezy u pacientů s neurovývojovými onemocněními a epilepsií.**

Vlčková M.¹, Štěrbová K.², Havlovicová M.¹, Krijtová H.³, Marusič P.³, Zárubová J.³, Zůnová H.¹, Laššuthová P.², Sedláčková L.², Staněk D.², Straka B.², Heřmanovská B.², Hancárová M.¹, Bendová Š.¹, Prchalová D.¹, Sedláček Z.¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM
2. Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNM
3. Neurologická klinika 2. LF UK a FNM

- 15:50-16:00** **Rozsáhlá delece 22q12 u pacienta s oboustranným Schwannomem, mentální retardací, percepční sluchovou poruchou a epilepsií**
- Trizuljak J.^{1,2,3}, Duben J.¹, Blaháková I.^{2,3}, Vrzalová Z.^{2,3}, Staňo Kozubík K.³, Štika J.³, Radová L.³, Bergerová V.³, Mejstříková S.^{2,3}, Hořínová V.^{1,4}, Jančálek R.⁵, Pospíšilová Š.^{1,2,3}, Doubek M.²*
1. Ústav lékařské genetiky a genomiky, lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno
 2. Interní, hematologická a onkologická klinika FN Brno, lékařská fakulta Masarykovy univerzity a Fakultní nemocnice Brno
 3. Středoevropský technologický institut Masarykovy univerzity, Brno
 4. Nemocnice Jihlava
 5. Neurochirurgická klinika Fakultní nemocnice u Sv. Anny, Brno
- 16:00-16:10** **Zkušenosti s transferem mozaicistních embryí u IVF pacientů**
- Navrátil R., Kubíček D., Horňák M., Tauwinklová G., Hromadová L., Trávník P., Veselá K.*
- Repromeda s.r.o., Brno
- 16:10-16:20** **PGT-M přehledně a jak unikát misdiagnóze**
- Horák J., Račochová J, Činátlová L, Koudová M, Stejskal D.*
- Laboratoř pro preimplantační genetické testování, GENNET s.r.o.
- 16:20-16:30** **PGT-M pro hereditární onkogenní mutace jako součást programu reprodukce a prezervace fertility u onkologických pacientů a osob v riziku**
- Veselá K., Trávník P., Kubíček D., Horňák M., Navrátil R., Hromadová L., Grochová, I., Němečková J., Veselý J.*
- Repromeda s.r.o., Brno
- 16:30-16:40** **Význam nekódujících RNA v diagnostice nádorových onemocnění vaječníku a prsu**
- Záveský L.^{1,2}, Jandáková E.³, Weinberger V.⁴, Minář L.⁴, Hanzíková V.⁵, Dušková D.⁵, Langmeierová L.⁵, Turyňa R.⁶, Tefr Faridová A.⁶, Hořínek A.^{1,7}, Slanař O.², Kohoutová M.¹*
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
 2. Farmakologický ústav 1. LF UK a VFN, Praha
 3. Ústav Patologie, Fakultní nemocnice Brno, Masarykova Univerzita, Brno
 4. Gynekologicko-porodnická klinika, FN Brno, Masarykova Univerzita, Brno
 5. Fakultní transfuzní oddělení, VFN v Praze, Praha
 6. Ústav pro péči o matku a dítě, Praha
 7. III. interní klinika 1. LF UK a VFN, Praha

16:40-16:50

Metodické přístupy ke studiu vzácných onemocnění s negativními výsledky analýzy exomu

Steiner Mrázová L., Nosková L.

Laboratoř pro studium vzácných onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, Praha

17:00

Zakončení konference

Posterová sekce

Celogenomová sekvenace viru SARS-CoV-2 ve Fakultní nemocnici Hradec Králové v rámci strategie národní surveillanc

Gančarčíková M.^{1,2}, Párová H.¹, Beránková M.¹, Ryšavá L.¹, Kujovská Krčmová L.^{1,3}, Pavlíková L.¹, Palička V.¹, Hyšpler R.¹

1. Ústav klinické biochemie a diagnostiky, Univerzita Karlova, Lékařská Fakulta v Hradci Králové a Fakultní nemocnice Hradec Králové

2. Univerzita Pardubice, Fakulta chemicko-technologická

3. Univerzita Karlova, Farmaceutická fakulta v Hradci Králové

Familiární středomořská horečka a jak interpretovat nálezy v genu *MEFV*

Lokvencová K., Fingerhutová Š., Růžičková M., Zajícová Dočekalová D., Trefilová E. Beránková K., Doležalová P. Tesařová M.

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN

Molekulárně genetická diagnostika poruch metabolismu glykogenu se zaměřením na copy number varianty (CNV)

Slavíková P., Bakalár R., Řeboun M., Svačinová R., Todorovová V., Vlášková H., Pešková K., Dvořáková L.

Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1.LF UK v Praze

Databáze genetických variant lokálních evropských populací a jejich význam

Smetana J.

Ústav chemie potravin a biotechnologií, Fakulta chemická, Vysoké učení technické v Brně

Složení programového a vědeckého výboru konference

- **MUDr. Vladimír Gregor, OLG, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha**
- **Doc. MUDr. František Liška, PhD., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze**
- **Prim. MUDr. Martina Langová, Ph.D., OLG, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha**
- **Prim. MUDr. Romana Mihalová, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze**
- **Prof. MUDr. Ondřej Šeda, PhD., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze**
- **Prim. MUDr. Antonín Šípek Jr, Ph.D., ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze**

Sponzoři konference

Hlavní sponzoři



Sponzoři



Partneři

