



Kaprasův den 2025

Pracovní den lékařské genetiky

Kongresový sál Hotelu Olšanka
26. února 2025



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

Registrace probíhá ve vestibulu Kongresového centra Olšanka

9:00

Slavnostní zahájení

Šípek A. Jr.

9:05-10:25

Prenatální diagnostika

Stejskal D., Šípek A. Jr.

9:05-9:15

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR: Aktuální data a jak dál?

Šípek A. jr.^{1,2,3}, 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

9:15-9:30

Diagnostické (invazivní) výkony v prenatální diagnostice, jejich indikace a rizika

Belošovičová H., Calda P.

Centrum fetální medicíny, Gyn.-Por. Klinika 1. LF UK a VFN, Praha

9:30-9:45

Anomálie přední jámy lební - pohled sonografisty a genetika

Hynek M.^{1,2,3}, Calda P.¹

1. Centrum fetální medicíny, Gyn.-Por. Klinika 1. LF UK a VFN, Praha
2. GENVia s.r.o., Praha
3. GynFem s r.o., Praha

- 9:45-10:00** **Sekvenování nové generace a UZ nálezy u vrozených vad CNS**
Schwarz M.¹, Kacerovská Musilová I.^{1,2,3}
1. PRENET MEDICAL, s.r.o.
2. Perinatologické centrum intenzivní péče, Gynekologicko-porodnické oddělení, Krajská zdravotní, a.s. - Nemocnice Most, o.z.
3. Lékařská fakulta v Hradci Králové, Karlova Univerzita
- 10:00-10:15** **Využití digitálního PCR v neinvazivní diagnostice chromozomálních aneuploidí**
Šenkyřík P.¹, Hořínek A.¹, Doubková K.¹, Pazourková E.¹, Calda P.², Korabečná M.¹
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
2. Klinika gynekologie, porodnictví a neonatologie 1. LF UK a VFN v Praze
- 10:15-10:25** **Diagnostika rychle a zběsile - Avida hyb based target enrichment a sekvenátor DNBSEQ G99**
Lněnička P.
Altium International s.r.o.
- 10:25-10:40** **Přestávka (káva)**
- 10:40-11:20** **Oficiality a informace členské základně**
Šubrt I., Šípek A. Jr.
- 10:40-10:45** **Slavnostní předání Čestných členství v SLG ČLS JEP**
Šubrt I., Šípek A. jr.
Výbor SLG ČLS JEP
- 10:45-10:50** **Publikační soutěž SLG ČLS JEP – vyhlášení výsledků za rok 2024**
Šípek A. jr., Šubrt I.
Výbor SLG ČLS JEP
- 10:50-11:10** **Vítězná práce – Publikační soutěž 2024**
- 11:10-11:20** **Aktuální informace za výbor SLG ČLS JEP**
Koudová M.
Výbor SLG ČLS JEP a GENNET, Praha
- 11:20-12:30** **Onkogenetika**
Kleiblová P., Koudová M.
- 11:20-11:30** **Aktuality z onkogenetiky**
Kleiblová P.^{1,2} a pracovní skupina onkogenetiky
1. Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze
2. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN v Praze

- 11:30-11:45** **Nádorová predispozice jako přenašečství recesivních onemocnění**
Tesner P., Turnovec M., Vlčková M., Havlovicová M.
Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha
- 11:45-11:50** **Aktuality z ERNu GenTuRiS**
Tesner P.¹, Foretová L.²
1. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Masarykův onkologický ústav, Brno
- 11:50–12:05** **Expres kódujících a nekódujících genů u karcinomu prsu**
Záveský L.^{1,2}, Jandáková E.³, Weinberger V.⁴, Minář L.⁴, Hanzíková V.⁵, Dušková D.⁵, Turyna R.⁶, Tefr Faridová A.⁶, Zubař M.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 – Podolí
7. Onkologická klinika VFN v Praze, Praha
- 12:05-12:20** **Jak nás ovlivnilo panelové testování v onkogenetice – kazuistiky**
Puchmajerová A.^{1,2}, Pokorná M.¹, Chvojka Š.¹, Černá L.¹, Honysová B.¹, Zembol F.¹, Bitočová M.¹, Koudová M.¹
1. GENNET, Praha
2. Laboratoř genomické medicíny FNKV, Praha
- 12:20-12:30** **Přínos dlouhého přesného čtení (HIFI technologie-PacBio) v diagnostice vzácných onemocnění.**
Pácalt O.
3GENES
- 12:30-13:30** **Přestávka (oběd)**
- 13:30-15:05** **Lékařská genetika v ambulanci i laboratoři I**
Gaillyová R., Pospíšilová Š.
- 13:30-13:45** **Obličejové rozštěpy v České republice**
Šípek A.^{1,2,3,4}, 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

13:45-14:00

Globální praxe v prekoncepčním genetickém screeningu z pohledu mezinárodního externího hodnocení kvality

Navrátil R.¹, Phelan D.², Cregeen D.³, Deans Z.³

1. Repromeda, Brno, Česká republika
2. VCGS, The Royal Children's Hospital, Melbourne, Australia
3. GenQA, Edinburgh, United Kingdom

14:00-14:15

Ukončení diagnostické odyssey u 5letého chlapce s neurovývojovou poruchou asociovanou s RNU4-2 (ReNU syndrom): první popsany případ v ČR

Slabá K.^{1,2,3}, Pokorná P.^{3,4,5}, Svatoňová T.^{2,6}, Jabandžiev P.¹, Slabý O.^{2,3,4,5,6}

1. Pediatrická klinika, FN Brno a LF MU
2. CREATIC, LF MU
3. Centrum Precizní medicíny, FN Brno
4. CEITEC, MU
5. Biologický ústav, LF MU
6. Ústav lékařské genetiky a genomiky, FN Brno

14:15-14:30

Hereditární hemoragická teleangiektázie v kazuistikách

Grošup Friedová N.^{1,2,3}, Fialová J.⁵, Tichý L.⁵, Molitorová A.⁴, Langová M.¹

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. Pneumologická klinika 1. LF UK a FTN, Praha
5. Centrum molekulární biologie a genetiky FN Brno

14:30-14:45

Případové studie hodnocení celoexomových dat za použití aplikace Franklin Genoox

Král J., Honysová B., Hrabíková M., Chvojka S., Zembol F., Bittóová M., Koudová M.

Molekulárně genetická laboratoř, GNTLabs by Gennet

14:45-14:55

Nové aplikace technologie fastGEN pro typizaci germinálních variant.

Slavkovský R.¹, Tóthová I.², Chladová V.³, Dvořáková B.³

1. Ústav molekulární a translační medicíny, Lékařská fakulta a Fakulta zubního lékařství, Univerzita Palackého v Olomouci, Česká republika.
2. BioVendor MDx a.s., Brno
3. BioVendor - Laboratorní medicína a.s., Brno

14:55-15:05

Rok 2025 ako iný, PentaGen sa zase činí

Prisažný, A.

PentaGen s.r.o.

15:05-15:30

Přestávka (káva)

Volná prohlídka posterové sekce

15:30-17:00

Lékařská genetika v ambulanci i laboratoři II

Kotlas J., Liška F.

15:30-15:45

Od kandidátní varianty k popisu nového onemocnění: varianty v genu *EHMT2* způsobují neurovývojové onemocnění podobné Kleefstra syndromu.

Nosková L.¹, Hnízda A¹, Gřegořová A.², Sikora J.¹, Kmoch S.¹

1. Laboratoř pro studium vzácných onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, Praha
2. Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Ostrava

15:45-16:00

Analýza variant v počtu kopií pomocí exomového sekvenování u pacientů se vzácnými onemocněními: přehled výsledků a vybrané kazuistiky

Wayhelová M., Dvořáková L., Peldová P., Libík M., Mušová Z., Hedvičáková P., Votýpka P., Macek M.

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

16:00-16:15

Trendy v genové terapii onemocnění sítnice

Lišková P.^{1,2}, Vajter, M.^{1,2}, Kousal B.¹, Dvořák J.¹, Kováčová M.¹, Zaydlar T.¹, Heissigerová J.¹

1. Oční klinika 1. LF UK a VFN, Praha
2. Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, Praha

16:15-16:30

Když panel nestačí aneb význam celoexomového vyšetření v kardiogenetice

Zoubková V.¹, Peldová P.¹, Votýpka P.¹, Krebsová A.², Vlčková M.¹, Havlovicová M.¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
2. IKEM, Klinika kardiologie, Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění, Praha

16:30-16:45

Přehled příčin časně poruchy sluchu u českých pacientů s již vyloučenými mutacemi v genu *GJB2*. Možnosti a limitace současných typů vyšetření.

Šafka Brožková D.¹, Laštůvková J.², Musilová A.¹, Štanclová D.¹, Krejčíková J.¹, Uhrová Mészárosová A.¹

1. Neurogenetická laboratoř Kliniky dětské neurologie, 2. LF UK a FNM, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Krajská zdravotní a.s., Masarykova nemocnice, Ústí nad Labem

16:45-17:00

Monogenní nebo multifaktoriální? Aneb: „Až nás dožene

budoucnost“

Vičková M.¹, Zoubková V.¹, Balaščíková M.¹, Hedvičáková P.¹,
Řezáčová H.¹, Ryba L.¹, Peldová P.¹, Votýpka P.¹, Laššuthová P.²,
Sedláčková L.², Straka B.², Štěrbová K.³, Zárubová J.⁴, Potočková V.⁴,
Krebsová A.^{1,5}, Čopíková J.⁶, Trková M.⁶, Šišková S.⁷, Pospíšilová L.⁸,
Tesner P.¹, Turnovec M.¹, Kayserová J.⁹, Kremlíková Pourová R.¹,
Havlovcová M.¹, Hančárová M.¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha
3. Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol, Praha
4. Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha
5. Klinika kardiologie IKEM, Praha
6. Ústav patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol
7. Katedra biomedicínského inženýrstva a měření, Strojnická fakulta, Technická Univerzita v Košiciach, Košice
8. Demosthenes – centrum odborné komplexní péče pro děti, Ústí nad Labem
9. IMUNALE s.r.o., Praha

17:00

Zakončení konference

Posterová sekce

AI Genová terapie v onkologii: Revoluce v léčbě rakoviny

Brdičková Veberová K. a Brdička R.

Pacienti s Kabuki syndromem klinicky a molekulárně geneticky diagnostikovaní v novorozeneckém období

Cibulková P.^{1,2}, Burda V.¹, Indráková J.¹, Pospíšilová J.¹, Bednářová P.¹, Gregořová A.¹,
Grečmalová D.¹, Škarda J.¹

1. Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky, Oddělení lékařské genetiky, FNO a LF OU, Ostrava
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK, Praha

Celoexomové sekvenování (WES) v odhalování příčin abortů v tkáni produktů koncepce

Kejkulová R., Tajtlová J., Bradová M., Friedová N, Langová M.
Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

AI systémy v klinické diagnostice: Povinnosti a soulad s AI Actem

Kvapilová, K.

Varianta v genu TRIO u dítěte s neurovývojovou poruchou

Langová, M.^{1,2}, Lepařová M.¹, Kejkulová R.¹, Vítková M¹

1. Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
2. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha

Analýza patogenity vybraných vzácných variant v mitochondriální DNA

Lokvencová K., Štufková H., Zajícová Dočekalová D., Trefilová E., Česneková E., Hansíková H., Tesařová M.

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

Nový etnický polymorfismus nebo jen náhoda?

Vosecká T., Řezáčová H., Slámová, Z., Drábová, J., Kutilová, T., Štolfa M., Peldová P., Zoubková V., Novotná D.

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

Rychlá diagnostika Leberovy hereditární neuropatie optiku metodou high-resolution melting

Záhoráková D., Puchmajerová A., Trefilová E., Zajícová Dočekalová D., Tesařová M., Martásek P.

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

Složení programového a vědeckého výboru konference

- **Doc. MUDr. František Liška, Ph.D.**, 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, Ph.D.**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze
- **Prim. MUDr. Antonín Šípek Jr, Ph.D.**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

WI-FI a moderované diskuse

- V konferenčních prostorech je k dispozici otevřená wi-fi síť (bez hesla)
- Pro moderované diskuse bude preferenčně využíván software Sli.Do
- Číslo akce je 1093906
- Připojit se lze také přímo s využitím tohoto QR kódu:



Sponzoři konference

Generální sponzor

BGENES

Hlavní sponzoři



Sponzoři



repro meda

Partneři

