



Kaprasův den 2026



1. LÉKAŘSKÁ
FAKULTA
Univerzita Karlova

Pracovní den lékařské genetiky
Kongresový sál Hotelu Olšanka
1. dubna 2026

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

Šeda O., Šípek A. Jr. Mihalová R.

9:00-10:40

Prenatální diagnostika

Hynek M., Šípek A. Jr.

9:00-9:20

Jak umělá inteligence (z)mění prenatální diagnostiku

Hynek M.

1. Centrum fetální medicíny, Klinika gynekologie, porodnictví a neonatologie 1. LF UK a VFN, Praha

2. GENVia s.r.o., Praha

3. GynFem s r.o., Praha

9:20-9:35

Fetální růstová restrikce – kdy myslet na genetickou etiologii.

Laštůvka, Z.

Centrum fetální medicíny, Klinika gynekologie, porodnictví a neonatologie 1. LF UK a VFN, Praha

9:35-9:55

Význam detekce haplotypu HLA-C u embryí infertilních párů s rizikem inkompatibility v systému KIR/HLA-C

Veselá K., Horňák M., Kubíček D., Navrátil R., Bydžovská I., Hromadová L.

REPROMEDA Brno

9:55-10:10

Sekvenování nové generace u prenatálních vrozených vad srdce

Schwarz M.¹, Kacerovská Musilová I.^{1,2}

1. PRENET MEDICAL, s.r.o.

2. Perinatologické centrum intenzivní péče, Gynekologicko-porodnické oddělení, Krajská zdravotní, a.s. - Nemocnice Most, o.z.

10:10-10:20

Diagnostika FASD (Poruchy fetálního alkoholového spektra) v náhradní rodinné péči: Využití systému 4-Digit Code a význam včasné intervence pro biologické i náhradní rodiny

Horáková L.

Ambulance lékařské genetiky, Gennet s.r.o., Liberec

10:20-10:30

Vrozené vady v populaci a výhody podrobnější klasifikace

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

10:30-10:40

Komplexní řešení pro short-read a long-read sekvenování včetně automatizace přípravy NGS knihoven a sekundární a terciální analýzy dat.

Beránková P.

3Genes

10:40-11:10

Přestávka (káva)

11:10-12:15

Oficiality a informace členské základně

Macek M., Šubrt I., Zemanová Z.

11:10-11:15

Slavnostní předání Čestných členství v SLG ČLS JEP

Šípek A. Jr.

11:15-11:20

Publikační soutěž SLG ČLS JEP – vyhlášení výsledků za rok 2025

Šípek A. Jr.

11:20-11:40

**Vítězná práce – Publikační soutěž 2025
Genotyp-fenotypová korelace u PMM2-CDG**

Holubová V.

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

11:40-11:50

Platforma pro ultra-vzácné a nediodagnostikované, propojování pacientů

Havlovicová M., Turnovec M.

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH, Praha

11:50-12:05

Aktuality z onkogenetiky

Kleiblová P.^{1,2}, Soukupová J.¹ 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

12:05-12:15

Altium Airlines - let MGI99, aneb výlet na ostrovy CpG

Lněnička P.

Altium

12:15-13:15

Přestávka (oběd)

13:15-14:55

Neurogenetika

Laššuthová P., Vičková M.

13:15-13:30

Protizáchvatové léky u žen s epilepsií v těhotenství

Zárubová J.

Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

13:30-13:50

Jak genetika pomáhá v léčbě epilepsie?

Vičková M.¹, Štěrbová K.², Zárubová J.³, Marusič P.³, Kršek P.², Straka B.^{2,4}, Sedláčková L.², Hedvičáková P.¹, Zůnová H.¹, Kalina A.³, Krijtová H.³, Kotiš J.⁴, Hančárová M.¹, Kalinová M.³, Laššuthová P.^{1,2}, Havlovicová M¹.

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH, Praha
2. Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FNMH, Praha
3. Neurologická klinika 2. LF UK a FNMH, Praha
4. Laboratoř molekulární patologie Ústavu patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FNMH, Praha

13:50-14:10

De novo varianty v RNU4-2 jako příčina neurovývojového onemocnění - ReNU syndrom v ČR.

Laššuthová P.^{1,2}, Musilová A.¹, Uhrová Mészárosová A.¹, Sedláčková L.¹, Gřesová Z.¹, Staneková T.¹, Soukalová A.¹, Horáková V.¹, Malíková M.², Šafka Brožková D.¹

1. Neurogenetická laboratoř, Kliniky dětské neurologie, 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol a Homolka, Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a Fakultní nemocnice Motol a Homolka, Praha

14:10-14:30

Vzácná syndromická neurovývojová onemocnění asociovaná s geny kódující proteiny rodiny CHD

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

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

14:30-14:45

Když rodič genetika nepotřebuje

Hůrková V.¹, Michalovská R.²

1. Prediko, s.r.o., Zlín

2. GHC GENETICS, s.r.o., Praha

14:45-14:55

End-to-end NGS workflow: od laboratoře po finální report

Bardelčík M.

DYNEX

14:55-15:30

Přestávka (káva)

15:10-15:25

Moderovaná posterová sekce (Šípek A Jr.)

15:30-17:00

Varia a kazuistiky

Kotlas J., Liška F.

15:30

Vyhlášení výsledků soutěže o nejlepší poster

Šípek A. Jr.

15:30-15:50

Implementace rychlého celogenomového sekvenování u novorozenců a dětí hospitalizovaných na JIP v České republice: průběžné výsledky z celonárodní studie „Baby Fox“

Slabá K.^{1,2,3}, Pokorná P.^{3,4}, Koželková K.³, Hloušková E.³, Jugas R.³, Balašáková M.⁶, Honzík T.⁵, Macek M.⁶, Skálová S.⁷, Malý J.⁷, Slabý O.^{3,4}

1. Pediatrická klinika, FN Brno a LF MU
2. Ústav lékařské genetiky a genomiky, FN Brno a LF MU
3. Biologický ústav, Lékařská fakulta, CEITEC, MU, Brno
4. Centrum precizní medicíny, FN Brno
5. Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, VFN a 1. LF
6. Ústav biologie a lékařské genetiky, FN Motol a 2. LF
7. Dětská klinika, FN Hradec Králové a klinika 2. LF UK a FNMH, Praha

15:50-16:05

Automatizácia workflow v NGS technológii

Tatayová L., Pobjecká, Lukačková R.

OLG Agellab s.r.o., Bratislava

16:05-16:20

Detektivní příběh z laboratorní praxe

Hirschfeldová K., Baxová A., Mihalová R.

Ústav biologie a lékařské genetiky VFN a 1. LF UK, Praha

16:20-16:35

Hereditární hemoragické teleangiectázie -etiologie, možnosti genetického vyšetření

Puchmajerová A.^{1,2}, Černá L.¹, Soldátová I.¹, Hrabíková M.¹, Král J.¹, Honysová B.¹, Bitóová M.¹, Koudová M.¹

1. GENNET,s.r.o., Praha

2. Laboratoř genomické medicíny FNKV a 3.LF UK, Praha

16:35-16:50

Vyšetřování zárodečných variant na Oddělení genomiky ÚHKT

Vacek L., Pinc Z., Kaisrlíková M., Vostrý M., Pejšová B., Veselá J., Slámová L., Belíčková M.

Oddělení genomiky, Ústav hematologie a krevní transfuze, Praha

16:50-17:00

Charcot-Marie-Tooth, ano či ne? Rodina z Norska

Hasch, M.

1. Bioptická laboratoř s.r.o.,
2. Feticare SE

17:00

Zakončení konference

Posterová sekce (15:10-15:30)

Posterová sekce je v hlavním sále, horní balkon, levá strana. Zveme všechny autory na moderovanou diskusi k posterům (začátek v 15:15).

P-1: Opakovaná triploidie bez nálezu genetické abnormality: kazuistika s následnou úspěšnou graviditou

Kadlecová J.^{1,2}, Hruban L.^{1,2}, Gaillyová R.³

1. Klinika gynekologie, porodnictví a neonatologie, Fakultní nemocnice Brno
2. Lékařská fakulta, Masarykova univerzita, Brno
3. Ústav lékařské genetiky a genomiky, Fakultní nemocnice Brno

P-2: De novo mikrolece 17q11.2 u dítěte s podezřením na neurofibromatózu

Lepařová M.¹, Tajtlová J.¹, Bradová M.¹, Kejkulová R.¹, Vítková M.¹, Langová M.^{1,2}

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

P-3: Interakce genetické predispozice a toxických vlivů u TTN-asociované dilatované kardiomyopatie: poznatky ze dvou kazuistik

Němčíková M.¹, Biathová J.², Peldová P.³

1. Oddělení genetiky a molekulární diagnostiky KNL, a. s., Liberec
2. Kardiovaskulární centrum KNL, a. s., Liberec
3. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

P-4: Transkriptomické profily v krvi a kostní tkáni osteoporotických zlomenin obratlů u postmenopauzálních žen

Šedová L.¹, Včelák J.², Král A.², Chylíková B.¹, Šeda O.¹

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
2. Ortopedická klinika 1. LF UK a FN Bulovka

P-5: Využití digitálního PCR v neinvazivní diagnostice chromozomálních aneuploidii

Šenkyřík P., Hořínek A., Doubková K., Pazourková E., Calda P., Korabečná M.

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

P-6: Rozštěpy neurální trubice v České republice: Aktuální data

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

P-7: Vzájemné doplňování se metod NGS-WES a array CGH+SNP v rutinní diagnostice vrozených onemocnění

Štolfa M.¹, Dynková Filková H.¹, Hladílková E.¹, Režný D.¹, Slabá K.², Zídková J.³, Kramářová T.³, Pokorná P.⁴, Vallová V.¹

1. Sekce cytogenomiky, Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická klinika, FN Brno
2. Ambulance pro dětské pacienty bez diagnózy, Centrum precizní medicíny, Pediatrická klinika, FN Brno; Ústav lékařské genetiky a genomiky, FN Brno
3. Sekce vrozených genetických onemocnění, Centrum molekulární biologie a genetiky, Interní hematologická klinika, FN Brno
4. Biologický ústav, Lékařská fakulta, CEITEC – Central European Institute of Technology, Masarykova univerzita, Brno

Složení programového a vědeckého výboru konference

- **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, 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 #3865 708
- Připojit se lze také přímo s využitím tohoto QR kódu:



Sponzoři konference

Generální sponzor

BGENES

Hlavní sponzoři



Sponzoři



reproveda



Partneři

