

Pracovní den Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP, z. s.

15. Kaprasův den – Klinická genetik

Středa 17. února 2016, velká posluchárna Purkyňova ústavu, Albertov 4, Praha 2
Záštitu převzal prof. MUDr. Aleksi Šedo, DrSc., děkan 1. LF UK v Praze.

- 9.00–9.10 **Zahájení**
- 9.10–9.20 **Retrospektivní analýza výsledků PGS u dětí narozených v roce 2015**
Horák J., Horňák M., Kubíček D., Pešáková M., Trávník P., Veselá K.
Repromeda s. r. o.
- 9.20–9.30 **Vybrané kazuistiky z preimplantační genetické diagnostiky**
Horňák M., Horák J., Kubíček D., Trávník P., Veselá K.
Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky, Repromeda s. r. o.
- 9.30–9.34 **Diskuze**
- 9.34–9.40 **Prenatální diagnostika v ČR v roce 2015 – předběžná data**
Gregor V., Šípek A., Šípek A. jr., Horáček J.
Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
- 9.40–9.50 **Může neinvazivní prenatální diagnostika zlepšit záchyt Downova syndromu v České populaci?**
Šípek A. jr.^{1, 2}, Gregor V.^{2, 3}, Šípek A.^{2, 3, 4}
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
3. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
4. Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha
- 9.50–10.00 **Trendy prenatální diagnostiky strukturních vývojových vad v ČR**
Šípek A.^{1, 2, 3}, Gregor V.^{1, 2, 4}, Šípek A. jr.^{2, 5}, Horáček J.^{2, 6}
1. Sanatorium Pronatal
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
3. Ústav obecné biologie a genetiky, 3. LF UK, Praha
4. Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Katedra lékařské genetiky, Praha
5. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN, Praha
6. Gennet, Praha
- 10.00–10.06 **Diskuze**
- 10.06–10.18 **Nové možnosti zdokonaleného screeningu poruch prenatálního vývoje**
*Macek M. sr.¹, Pešková M.¹, Vlčková M.¹, Tesner P.¹, Turnovec M.¹, Vlk R.²,
Springer D.³, Štambergová A.¹, Havlovicová M.¹, Macek M. jr.¹*
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha
2. Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha
3. Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN
- 10.18–10.30 **Array CGH v prenatální diagnostice – statistika a zajímavé kazuistiky**
*Nix T., Fišer M., Laštůvková J., Klímová A., Soukupová M., Calda P.,
Břešťák M., Krkavcová M.*
GENvia, s. r. o., Praha
Gynekologicko-porodnická klinika 1. LF a VFN, Praha
- 10.30–11.42 **Identifikace marker chromosomů (sSMC) s užitím metody array**
*Bečvářová V., Jenčíková N., Peková H., Hodačová J., Mansfeldová R.,
Sehnalová J., Nedomová V., Svobodová E., Marková K., Holeňová H.,
Filipová M., Hnyková L., Hroncová H., Komárková A., Špacírová M.,
Horáček J., Trková M.*
GENNET Praha a Liberec

- 10.42–10.55 **Přestávka**
- 10.55–11.05 **Předání čestného členství SLGG ČLS JEP, z. s., a zpráva o činnosti výboru v roce 2015**
- 11.05–11.17 **Národní registr vrozených vad: hlášení od 1. ledna 2016**
Jírová J.¹, Zvolský M.¹, Šípek A.²
1. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
2. Thomayerova nemocnice, Praha
- 11.17–11.29 **Klasifikace vzácných onemocnění**
Zvolský M.¹, Jírová J.¹, Šípek A.²
1. Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
2. Thomayerova nemocnice, Praha
- 11.29–11.39 **Kardiogenetický výzkumný projekt ÚBLG FN Motol: koncepce a cíle**
Macek M. jr., Macek M. sr.
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
- 11.39–11.49 **Kardiogenetický výzkumný projekt ÚBLG FN Motol: dílčí výsledky 2013-2016**
Krebsová A.¹, Piherová L.², Paděrová J.⁶, Norambuena P.⁶, Kubánek M.¹, Stará V.³, Kubuš P.⁴, Hostaša J.⁴, Tomašov P.⁵, Puchmajerová A.⁶, Němčíková M.⁶, Veselá K.⁷, Neřoldová M.⁸, Kmoch S.², Janoušek J.⁴, Veselka J.⁵, Kautzner J.¹, Macek M. sr.⁶, Macek M. jr.⁶
1. Klinika kardiologie IKEM, Praha
2. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha
3. Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha
4. Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FNM, Praha
5. Kardiologická klinika 2. LF UK a FNM, Praha
6. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
7. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
8. Laboratoř molekulární biologie IKEM, Praha
- 11.49–11.59 **Kardiogenetika – metodické aspekty NGS**
Piherová L.¹, Paděrová J.², Hartmannová H.¹, Hodaňová K.¹, Stránecký V.¹, Krebsová A.³, Kubánek M.³, Stará V.⁴, Kubuš P.⁵, Janoušek J.⁵, Paleček T.⁶, Macek M. jr.², Kmoch S.¹
1. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK, Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
3. Klinika kardiologie IKEM, Praha
4. Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha
5. Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FNM, Praha
6. II. interní klinika - klinika kardiologie a angiologie, 1. LF UK a VFN, Praha
- 11.59–12.05 **Diskuze**
- 12.05–12.17 **Doporučená rozšířená kritéria k testování BRCA1/2 genů**
Foretová L., Macháčková E., Petráková K.
Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Brno
- 12.17–12.29 **Analýza alterací genu CHEK2 u BRCA1/2 negativně testovaných rizikových pacientů s karcinomem prsu a ovaria**
Kleiblová P.^{1,2}, Lhota F.¹, Hojný J.¹, Stolařová L.¹, Zemánková P.¹, Janatová M.¹, Zdařilová K.¹, Borecká M.¹, Panczak A.², Veselá K.², Kotlas J.², Zimovjanová M.³, Vočka M.³, Soukupová J.¹, Kleibl Z.¹
1. Ústav biochemie a experimentální onkologie 1. LF UK
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN
3. Onkologická klinika 1. LF UK a VFN

- 12.29–12.35 **Národní centrum lékařské genomiky – vznik, koncept a cíle**
Kmoch S.¹, Šubr I.², Pospíšilová S.^{3,4}, Tichý B.³, Hajdúch M.⁵, Macek M. jr.⁶
1. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha
2. Ústav lékařské genetiky LFP a FN Pízeň
3. Středoevropský technologický institut (CEITEC) MU Brno
4. Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
5. Ústav molekulární a translační medicíny, LF UP, Olomouc
6. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
- 12.35–12.45 **Illumina MiniSeq (firemní prezentace)**
Kafková L.
GeneTICA s. r. o.
- 12.45–13.15 **Přestávka na oběd**
- 13.15–13.27 Cena SLGG ČLS JEP, z. s., za nejlepší publikaci – prezentace vítězné publikace:
A 15 Mb large paracentric chromosome 21 inversion identified in Czech population through a pair of flanking duplications
Drábová J.¹, Trková M.², Hančárová M.¹, Novotná D.¹, Hejtmánková M.², Havlovicová M.¹, Sedláček Z.¹
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
2. Gennet, Praha
- 13.27–13.39 **Kontingentní cfDNA test v rutinním screeningu: výsledky za první rok**
Hynek M., Horáčková S., Marešová I., Zembol F., Vávrová J., Stejskal D.
Gennet, Centrum fetální medicíny a reprodukční genetiky, Praha
- 13.39–13.51 **Riziko invazivních výkonů prenatální diagnostiky**
Hynek M., Smetanová D., Stejskal D.
Gennet, Centrum fetální medicíny a reprodukční genetiky, Praha
- 13.51–14.03 **Využití NGS v DNA diagnostice dědičných kožních nemocí a nemocí pojivové tkáně**
Kopečková L.¹, Borská R.¹, Pouchlá S.¹, Stehlíková K.¹, Bučková H.², Kýrová J.², Pinková B.², Gaillyová R.³, Němečková J.³, Fajkusová L.³
1. Centrum molekulární biologie a genové terapie, IHOK, FN Brno
2. Dětské kožní oddělení PeK, FN Brno
3. Oddělení lékařské genetiky, FN Brno
- 14.03–14.15 **Diagnostika neurofibromatózy – kazuistiky**
Štika J.¹, Hořínová V.²
1. Synlab genetics, s. r. o., Praha
2. Genetická poradna, Nemocnice Jihlava
- 14.15–14.27 **Zjištění příčiny autozomálně dominantně dědičné trombocytopenie s predispozicí k hematologickým malignitám**
Staňo Kozubík K.¹, Radová L.¹, Pospíšilová Š.^{1,2}, Doubek M.^{1,2}
1. Středoevropský technologický institut (CEITEC) MU Brno
2. Interní hematologická a onkologická klinika LF MU a FN Brno
- 14.27–14.32 **Novinky v diagnostice urologických nádorů (firemní prezentace)**
Horák P.
PentaGen s. r. o.
- 14.27–14.40 **Přestávka**

- 14.40–14.52 **Mutace a posttranslační procesy u chorob pojiva**
Kuklík M.^{1,2,3}, Helešic V.⁴, Nix T.⁴, Mařík I.⁵, Šolc R.⁶, Klugerová M.⁶, Tothová M.⁴
1. Genetické pracoviště, Olšanská 7, Praha 3
2. Oddělení molekulární endokrinologie a lékařské genetiky, Endokrinologický ústav, Praha
3. Ústav biologie a lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
4. GENVIA, s. r. o. - laboratoř lékařské genetiky, Praha
5. Ambulanciální centrum pro vady pohybového aparátu, Olšanská 7, Praha 3
6. Katedra antropologie a genetiky člověka, PŘF UK, Praha
- 14.52–15.04 **Kraniometafyzeální dysplázie u matky a syna s mutací ANKH**
Liška F.¹, Chylíková B.¹, Formánková R.², Froňková E.², Baxová A.¹
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
2. Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF UK a FNM, Praha
- 15.04–15.16 **Primární erythermalgia u pacientky s těžkou afektivní poruchou**
Maříková T.¹, Mušová Z.¹, Kemplink D.²
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
2. Neurologická klinika 1. LF UK a VFN, Praha
- 15.16–15.28 **Retinální dystrofie s časnou manifestací zapříčiněné mutacemi v genu *CRB1***
Kousal B.^{1,2}, Ďudřáková L.², Gaillyová R.³, Diblík P.¹, Lišková P.^{1,2}
1. Oční klinika 1. LF UK a VFN, Praha
2. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha
3. Oddělení lékařské genetiky, FN Brno
- 15.28–15.40 **Nová mutace p.(Ser270Tyr) v *MAF* asociovaná se vzácnou variantou p.(Tyr56*) v *CRYGD* v rodině s výskytem kongenitální karaktakty**
Ďudřáková L.¹, Stránecký V.¹, Kašáková J.², Trková M.³, Hlavová E.³, Lišková P.¹
1. Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK, Praha
2. Oční ambulance, Krajská nemocnice, Liberec
3. Gennet, Praha
- 15.40–15.52 **Nové mutace v genu *ZEB1* u pacientů se zadní polymorfní dystrofií rohovky**
Lišková P.^{1,2}, Evans C. J.³, Dudakova L.¹, Hardcastle A. J.³, Davidson A. E.³, Tuft S. J.³
1. Ústav dědičných metabolických poruch 1. LF UK a VFN, Praha
2. Oční klinika 1. LF UK a VFN, Praha
3. UCL Institute of Ophthalmology, Velká Británie
- 15.52–16.04 **Aortální syndromy, aneb když se nejedná o Marfanův syndrom, kazuistiky**
Puchmajerová A.¹, Cibulková P.², Dvořáková M.², Krebsová A.³, Svobodová I.⁴, Hecht P.⁴, Havlovicová M.¹
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
2. Laboratoře AGEL a. s., Nový Jičín
3. Klinika kardiologie IKEM, Praha
4. Dětské kardiocentrum 2. LF UK a FNM, Praha
- 16.04–16.16 **Mabryho syndrom – kazuistika**
Malíková M.¹, Fencí F.², Paděrová J.¹, Drábová J.¹, Novotná D.¹, Havlovicová M.¹
1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM
2. Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM
- 16.16–16.20 **Závěr**