

Kaprasův den – Klinická genetik

Středa 12. února 2014, velká posluchárna Purkyňova ústavu, Albertov 4, Praha 2
Záštitu převzal prof. MUDr. Aleksi Šedo, DrSc., děkan 1. LF UK v Praze.

Dopolední program, předsedá Gregor V., Zemanová Z., 9.00–12.00

- 1. Registrace VVV: 50 let historie a výhledy do budoucna**
Šípek A. jr.¹, Gregor V.^{2,3}, Šípek A.^{2,3,4} 1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha, 2. Thomayerova nemocnice, Oddělení lékařské genetiky, Praha, 3. Sanatorium PRONATAL, Oddělení lékařské genetiky, Praha, 4. Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha
- 2. Prenatální diagnostika v roce 2013 – předběžná data**
Gregor V., Šípek A. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
- 3. Zařazení NIPT do prenatálního screeningového algoritmu**
Calda P. 1. LF UK a VFN Praha
- 4. Využití klinické genetiky ve screeningu preeklampsie**
Macek M. sr.¹, Pešková M.¹, Kestlerová A.², Springer D.³, Turnovec M.¹, Vlk R.⁴, Špálová I.⁴, Krejčí R.¹, Novotná V.², Feyereisl J.² 1. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol 2. Ústav pro péči o matku a dítě 3. Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN 4. Gynekologicko-porodnická klinika 2. LF UK a FN Motol
- 5. Korelace morfologie a chromozomální výbavy blastocyst v programu IVF-ET**
Jelínková L., Kosařová M., Šebek P., Slabá K., Vilímová Š., Sobotka V., Mardešić T. Sanatorium Pronatal Praha IVF laboratoř a genetická laboratoř
- 6. Karyomapping jako revoluční metoda v PGD monogenních chorob - první praktické zkušenosti**
Horák J., Horňák M., Oráčová E., Trávník P., Veselá K. Repromeda s. s. r. o., Brno
- 7. Prenatální diagnostika kongenitální katarakty**
Hynek M., Smetanová D., Rašková D., Bečvářová V., Lišková P., Trková M., Stejskal D. 1. Gennet, Praha 2. VFN, Praha
- 8. Prenatální záchyt homozygotní delece genu ISPD u plodů s manifestací syndromu Walker-Warburg**
Trková M., Krutílková V., Smetanová D., Bečvářová V., Hlavová E., Jencíková N., Hodačová J., Hnyková L., Hroncová H., Horáček J., Stejskal D. Gennet
- 9. Prenatální diagnostika kostních dysplázií 2004 – 2013**
Hyjánek J., Dhaifalah I., Šantavý J., Marková I., Mracká E. Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny FN Olomouc
- 10. Diastrofická dysplazie - průřez životem nemocného**
Hasch M., Kuklík A., Křepelová A., Mařík I. 1. Genetika Plzeň, s. s. r. o. 2. Genetické pracoviště Praha 3, 3. ÚBLG, FN Motol 4. Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu
- 11. Genetika chorob axiálního skeletu**
Kuklík M. 1. Genetické pracoviště Praha 3 2. Laboratoř molekulární endokrinologie a genetiky, Endokrinolog. ústav, Praha
- 12. Analýza delecí chromosomu 7 u pacientů s komplexním karyotypem a myelodysplastickými syndromy**
Lhotská H.¹, Zemanová Z.¹, Svobodová K.¹, Lizcová L.¹, Nováková M.¹, Izáková S.¹, Březinová J.², Michalová K.^{1,2} 1. Centrum nádorové cytogenetiky, ÚLBDL, VFN a 1. LF UK 2. Oddělení cytogenetiky, ÚHK
- 13. Význam mutační analýzy prognostických markerů u chronické lymfocytární leukemie s využitím přístupů další generace sekvenováním**
Kantorová B.^{1,2}, Navrkalová V.^{1,2}, Tichý B.^{1,2}, Malčíková J.^{1,2}, Tom N.^{1,2}, Pál K.², Staňo-Kozubík K.^{1,2}, Takáčová S.², Plevová K.^{1,2}, Trbušek M.^{1,2}, Brychtová Y.², Doubek M.^{1,2}, Mayer J.^{1,2}, Pospíšilová Š.^{1,2} 1. Centrum molekulární biologie a genové terapie, Interní hematologická a onkologická klinika Fakultní nemocnice Brno 2. Středoevropský technologický institut (CEITEC), program Molekulární medicína, Masarykova Univerzita Brno
- 14. Souvisí ztráta Y chromosomu u onkohematologických pacientů s onemocněním nebo je spojena s věkem?**
Ransdorfová Š.¹, Lizcová L.², Březinová J.¹, Zemanová Z.², Šárová I.¹, Pavlišťová L.², Berková A.², Svobodová K.², Izáková S.², Malinová E.², Michalová K.^{1,2} 1. Ústav hematologie a krevní transfúze, Praha 2. Centrum nádorové cytogenetiky ÚLBDL VFN a 1. LF UK, Praha

- Zpráva o činnosti – Prof. MUDr. Milan Macek,
- Rozpočet SLG – MUDr. Věra Jüttnerová
- Zpráva revizní komise – Prof. Ing. Kyra Michalová
- Schvalování vytvoření sekce onkologické genetiky
- Vyhlášení voleb do nového výboru a revizní komise
- Usnesení

15. Cena Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP za nejlepší publikaci:
Vysoká prevalence zadní polymorfní dystrofie rohovky v České republice
Liskova P., Gwilliam R., Filipec M., Jirsova K., Reinstein Merjava S., Deloukas P., Webb T. R., Bhattacharya S. S., Ebenezer N. D. Morris A. G., Hardcastle A. J.
Laboratoř biologie a patologie oka, Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK, Praha
16. **Nové komplexní řešení FRAXA**
Fridrichová K. PentaGen
17. **Trichorhinofalangeální syndrom - čtyři kazuistiky**
Curtisová V., Šantavá A., Mazal O., Trková M. Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny FN Olomouc
18. **Pseudohypoparathyreosis – kazuistiky**
Godava M.¹, Šantavá A.¹, Grossmann P.², Michálková K.³
1. Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny, FN Olomouc & LF UPOL 2. Laboratoř molekulární genetiky, Biopstická laboratoř s.r.o., Plzeň 3. Radiologická klinika, FN Olomouc & LF UPOL
19. **Submikroskopické aberace s variabilní expresivitou – hodnocení a interpretace**
Bečvářová V.¹, Hnyková L.¹, Hroncová H.¹, Filipová M.¹, Hlavová E.¹, Hejtmánková M.¹, Krutilková V.¹, Rašková D.¹, Křečková G.¹, Hynek M.¹, Smetanová D.¹, Zemánková E.², Horáček J.¹, Stejskal D.¹, Trková M.¹ 1. GENNET, Praha 2. E-med s. s. r. o., Benešov
20. **Vývoj diagnostiky Floating Harbor syndromu (kazuistiky)**
Havlovicová M., Malíková M., Simandlová M., Hedvičáková P., Křepelová A.
Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha
21. **Molekulárně genetické vyšetření v rodinách s autozomálně recesivní polycystickou chorobou ledvin**
Obeidová L. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
22. **Stav molekulárně genetické diagnostiky komplexu tuberózní sklerózy'**
Vrtěl R., Filipová H. Ústav lékařské genetiky a fetální medicíny Fakultní nemocnice Olomouc
23. **Genetické poradenství v EB Centru FN Brno**
Gaillyová R., Němečková J., Fajkusová L., Kopečková L., Bučková H.
EB Centrum FN Brno, OLG FN Brno, CMBGT IHOK FN Brno, PeK FN Brno
24. **Centrální hypoventilační syndrom vázaný na mutace PHOX2B genu jako příčina respiračního selhání novorozence**
Šenkeříková M., Ruzsová E., Tichá E., Matějka T., Malý J., Plíšková L.
Oddělení lékařské genetiky FN HK, Dětská klinika FN HK
25. **Současné možnosti genetické diagnostiky neuromuskulárních nemocí v CMBGT FN Brno**
Stehlíková K., Skálová D., Fajkusová L.
Centrum molekulární biologie a genové terapie, IHOK, FN Brno Černopolní 9 62500 Brno
26. **Syndrom Allan-Herndon-Dudley jako příčina mentální retardace u chlapců**
Maříková T.¹, Mušová Z.¹, Kudr M.²
1. Ústav biologie a lékařské genetiky FN Motol a 2. LF UK 2. Klinika dětské neurologie FN Motol a 2LF UK
27. **Kardiogenetika v dospělém věku**
Krebsová A. IKEM, Klinika Kardiologie, Praha
28. **Familiární hypercholesterolemie: diagnostika a funkční analýza**
Pavloušková J., Tichý L., Freiburger T., Fajkusová L. Fakultní nemocnice Brno Ceitec
29. **Laboratorní diagnostika mukopolysacharidózy typu II u dívky**
Dvořáková L., Štorkánová G., Vlášková H., Řeboun M., Včelák J., Mušálková D., Poupětová H., Bártl J., Pešková K., Hrubá E., Kožich V. Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK Praha
30. **Komplexní přestavba v genu OCA2**
Drábová J.¹, Všetická J.², Hančárová M.¹, Karásková E.¹, Žmolíková M.¹, Slámová Z.¹, Novotná D.¹, Sedláček Z.¹ 1. ÚBLG 2. LF UK a FN Motol 2. Genetika Ostrava s.r.o.