



# Kaprasův den 2022

*Pracovní den lékařské genetiky*

Purkyňův ústav – 16. února 2022

## Odborný program



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

Od 8:15

Registrace

9:00-9:05

Slavnostní zahájení a udělení zlaté medaile ČLS JEP

9:05-10:00

Prenatální diagnostika

*P. Calda V. Gregor*

9:05-9:15

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR

A. Šípek Jr.<sup>1,2,3</sup>, *V. Gregor*<sup>2,4</sup>, *A. Šípek*<sup>2,3,4</sup>, *J. Klaschka*<sup>6</sup>, *M. Malý*<sup>6,7</sup>

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

9:15-9:35

Jak dál s ultrazvukovým screeningem a NIPT na konci prvního trimestru

P. Calda<sup>1</sup> a A. Šípek Jr.<sup>2,3</sup>

1. Centrum fetální medicíny a ultrazvukové diagnostiky 1. LF UK a VFN Praha
2. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
3. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha

9:35-9:50

NIPT v Gennetu

*F. Zembol, D. Stejskal, M. Němec, L.B.N. Thi Ngoc*

GENNET, s.r.o., Praha

9:50-10:00

NGS a microRNA od BioVendoru

*K. Pehlíková*

BioVendor MDx

10:00-10:15

Přestávka

<b>10:15-12:00</b>	<b>Shromáždění členů společnosti lékařské genetiky a genomiky</b> <i>M. Macek, A. Šípek Jr</i>
<b>10:15-10:30</b>	<b>Slavnostní předání Čestných členství SLG ČLS JEP</b> <i>M. Macek Jr., A. Šípek Jr.</i> Výbor SLG ČLS JEP
<b>10:30-10:45</b>	<b>Kořeny evropské pediatrie na Karlově náměstí</b> <i>J. Zeman</i> Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN
<b>10:45-10:50</b>	<b>Publikační soutěže – vyhlášení za rok 2020 a 2021</b> <i>A. Šípek Jr., M. Macek Jr.</i> Výbor SLG ČLS JEP
<b>10:50-11:10</b>	<b>Autosomálně dominantní tubulointersticiální onemocnění ledvin podmíněné mutacemi v reninu (ADTKD_REN) - klinické, genetické a molekulární aspekty</b> <i>M. Živná</i> Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN
<b>11:10-11:30</b>	<b>Novorozenecký screening – evropská studie o informování rodičů</b> <i>Věra Franková<sup>1,2</sup>, Viktor Kožich<sup>1</sup> et al.<sup>3</sup></i> 1. Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN 2. Ústav humanitních studií v lékařství 1. LF UK 3. Members of the European Society of Human Genetics (ESHG) - EuroGentest Quality Sub-Committee
<b>11:30-11:40</b>	<b>Zpráva o činnosti výboru SLG ČLS JEP (2018-2022)</b> <i>M. Macek Jr.</i> Výbor SLG ČLS JEP
<b>11:40-11:45</b>	<b>Zpráva o hospodaření SLG ČLS JEP (2018-2022)</b> <i>Z. Zemanová</i> Výbor SLG ČLS JEP
<b>11:45-11:50</b>	<b>Zpráva revizní komise SLG ČLS JEP (2018-2022)</b> <i>J. Hyánek</i> Revizní komise SLG ČLS JEP
<b>11:50-12:00</b>	<b>Výsledky voleb do výboru a revizní komise SLG ČLS JEP</b> <i>M. Turnovec</i> Volební komise SLG ČLS JEP

12:00 Usnesení Shromáždění členů SLG ČLS JEP

Návrhová komise SLG ČLS JEP

12:00-13:00 Přestávka

13:00-15:00 Genetická laboratorní diagnostika

*F. Liška, Z. Zemanová*

13:00-13:15 Nové trendy v preimplantačním genetickém testování

*J. Horák, J. Hodačová, J. Krmelová, J. Pozděna, M. Koudová, D. Stejskal*

GENNET, s.r.o., Praha

13:15-13:30 PANDA Carrier - genetický test pro detekci přenašečství monogenních onemocnění

*M. Horňák, J. Němečková, D. Kubíček, R. Navrátil, M. Balcová, M. Böhmová, K. Weisová, V. Holá, K. Bezděková, R. Brožek, I. Grochová, K. Veselá*

REPROMEDA Biology Park, Brno

13:30-13:45 Význam a přínos genetického vyšetření pacientů s kongenitálním glaukomem romského etnika v ČR

*P. Seeman, J. Jenčík, E. Vyhnálková, J. Resl, M. Hložánek, J. Laštůvková*

Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha  
Oční klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN Motol, Praha  
Oddělení lékařské genetiky, Masarykova nemocnice Ústí nad Labem

13:45-14:00 Celoexomové sekvenování objasnilo příčinu závažné epilepsie dětského věku u 25 % pacientů již dříve vyšetřených pomocí MPS panelu genů

*L. Sedláčková<sup>1</sup>, K. Štěrbová<sup>2</sup>, M. Vlčková<sup>3</sup>, P. Seeman<sup>1</sup>, J. Zárubová<sup>4</sup>, P. Marusič<sup>4</sup>, H. Krijtová<sup>4</sup>, A. Musilová<sup>1</sup>, P. Laššuthová<sup>1</sup>*

1. Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol  
2. Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha  
3. Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha  
4. Neurologická klinika, 2. LF UK a FN Motol, Praha

14:00-14:15 Exomové sekvenování jako účinný nástroj při identifikaci molekulární podstaty vzácných onemocnění dětského věku

*L. Nosková*

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

14:15-14:30 Zajímavé případy z laboratorní praxe aneb špeky z laborky II

*L. Kulišťáková<sup>1</sup>, V. Krutílková<sup>1</sup>, P. Fridrichová<sup>2</sup>, O. Jiravský<sup>3</sup>*

1. Laboratoře AGEL, a.s., OLG, Laboratoř molekulární biologie, Nový Jičín  
2. Oddělení lékařské genetiky, FN Hradec Králové, Hradec Králové  
3. Komplexní kardiovaskulární centrum, Nemocnice AGEL Třinec-Podlesí, Třinec

**14:30-14:40**                    **200. výročí narození G. J. Mendela – výzkum, konference a další aktivity**

*Š. Pospíšilová*

Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno, Brno  
Centrum molekulární biologie a genetiky IHOK, LF MU a FN Brno, Brno  
Centrum molekulární medicíny, CEITEC MU, Brno

**14:40-14:50**                    **PentaGen - Novinky v DNA diagnostice pro rok 2022**

*G. Presová*

PentaGen

**14:50-15:00**                    **SureSelect V8 – exomové řešení pro diagnostiku**

*P. Lněnička*

HPST, s.r.o.

**15:00-15:20**                    **Přestávka**

**15:20-17:00**                    **Lékařská genetik a varia**

*J. Kotlas, A. Šípek*

**15:20-15:35**                    **Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění a lékařská genetik a: aktuální stav po 1. lednu 2022**

*M. Macek Jr*

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

**15:35-15:45**                    **Představení nově vzniklé „Platformy ultravzácní a nediodnostikovani“ při ČAVO**

*M. Havlovicová<sup>1</sup>, A. Arellanesová<sup>2</sup>, P. Suchá<sup>3</sup>, A. Žáková Zieglerová<sup>3</sup>*

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
2. Česká asociace pro vzácná onemocnění  
3. Spolek Metoděj

**15:45-16:00**                    **Přežívání dětí narozených s genetickými syndromy v České republice: Downův, Edwardsův a Patauův syndrom**

*A. Šípek<sup>1,2,3,4</sup>, V. Gregor<sup>1,3</sup>, A. Šípek<sup>1,4,5</sup>, J. Klaschka<sup>6</sup>, M. Malý<sup>6,7</sup>*

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha  
2. GENNET, s.r.o., Praha,  
3. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha  
4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, 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

**16:00-16:15**                    **Neplánovaná diagnostika Bloomova syndromu**

*J. Tajtlová<sup>1</sup>, M. Langová<sup>1,3</sup>, R. Kejkulová<sup>1</sup>, Š. Mašková<sup>1</sup>, H. Kolářová<sup>2</sup>, V. Gregor<sup>1,3</sup>*

1. Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

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

16:15-16:30

**„Post mortem“ genetické vyšetření a jeho reálné výstupy**

*A. Krebsová*

IKEM, Praha

16:30-16:40

**Význam detailního hodnocení fenotypu u Marfanova syndromu a dalších onemocnění pojivové tkáně.**

V. Zoubková, M. Havlovicová, V. Moslerová

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

16:40-16:50

**NGS nález u pacientky s dříve neobjasněnou onychodystrofií, chylothoraxem a poruchou chování**

M. Malíková<sup>1</sup>, L. Ryba<sup>1</sup>, V. Marvanová<sup>1</sup>, R. Borská<sup>2</sup>, M. Havlovicová<sup>1</sup>

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha  
2. Centrum molekulární biologie a genetiky, IHOK, FN Brno, Brno

16:50-17:00

**Vzácná onemocnění u Romské populace**

*M. Macek Jr*

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

17:00

**Zakončení konference**

### **Složení programového a vědeckého výboru konference**

**MUDr. Vladimír Gregor**, OLG, Thomayerova nemocnice, Praha

**Doc. MUDr. František Liška, PhD.**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

**Prim. MUDr. Jaroslav Kotlas**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

**MUDr. Romana Mihalová**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

**Prof. MUDr. Ondřej Šeda, PhD.**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

**MUDr. Antonín Šípek Jr, Ph.D.**, ÚBLG 1. LF UK a VFN v Praze

## Sponzoři konference

### Hlavní sponzoři



### Partneři

