



PROGRAM
CELOSTÁTNÍHO SJEZDU LÉKAŘSKÉ GENETIKY A 48. VÝROČNÍ CYTOGENETICKÉ KONFERENCE
BRNO 23. - 24. 9. 2015

22. září 2015

- 18.00 – 19.00 Schůze výborů Cytogenetické sekce Československé biologické společnosti a Společnosti lékařské genetiky a organizačního výboru konference
- 19.00 – 21.00 Společná večeře

23. září 2015

Sál Vinařská 5

- 8.00 – 9.00 **Registrace (káva + občerstvení)**

- 9.00 – 10.00 **SLAVNOSTNÍ ZAHÁJENÍ**

Úvodní přednáška

Od hrachů Gregora Mendela k personalizované medicíně

Profesor RNDr. Václav Pačes, Dr.Sc

- 10.00 – 11.15 **NÁDOROVÁ CYTOGENETIKA**

Předsedající: M. Jarošová, Z. Zemanová

C-03 Chromothripsis a chromoplexis jsou zodpovědné za přestavby genomu nádorových i zárodečných buněk

Michalová K¹, Zemanová Z¹, Březinová J² a kolektiv

¹Centrum nádorové cytogenetiky ÚLBDL VFN a 1.LF UK Praha,

²Ústav hematologie a krevní transfuze Praha

C-04 Změny chromosomu 11 a funkční analýza odpovědi na poškozenou DNA u CLL.

Jarošová M¹, Rašková-Kafková L², Divoký V², Procházka V¹, Krůzová L¹, Kriegová E³, Indrák K¹, Papajík T¹

¹Hemato-onkologická klinika FN a LF UP Olomouc,

²Ústav biologie LF UP Olomouc, ³Ústav imunologie FN a LF UP Olomouc

C-05 Komplexní karyotyp u nemocných s CLL

Krůzová L, Holzerová M, Mikešová M, Dřimalová H, Urbanová R, Indrák K, Papajík T, Jarošová M

Hemato-onkologická klinika FN a LF UP Olomouc,

C-06 Dicentrické chromosomy v buňkách kostní dřeně nemocných s akutní myeloidní leukémií

Šárová I^{1,2}, Březinová J², Ransdorfová Š², Zemanová Z¹, Konvalinková D², Michalová K^{1,2}

¹Centrum nádorové cytogenetiky ÚLBDL VFN a 1.LF UK Praha,

²Ústav hematologie a krevní transfuze Praha

C-07 Vzácný nález vrozené aberace 46,X,dic(X;Y)(p22.3;p11.3)/45,X u nemocného s primární myelofibrosou

Pavlišťová L¹, Izáková S¹, Zemanová Z¹, Vítovská K¹, Malíková P³, Michalová K^{1,2}

¹Centrum nádorové cytogenetiky ÚLBDL VFN a 1.LF UK Praha,

²Ústav hematologie a krevní transfuze Praha, ³Oddělení klinické hematologie IKEM

C-08 Význam získané uniparentální disomie 17p ve vývoji patologického klonu nemocných s MDS a delecí 5q

Svobodová K¹, Zemanová Z¹, Belíčková M², Ticháčková V¹, Michalová K^{1,2}

¹Centrum nádorové cytogenetiky ÚLBDL VFN a 1.LF UK Praha,

²Ústav hematologie a krevní transfuze Praha

11.15 – 11.45 **Přestávka (káva + občerstvení)**

11.45 – 13.30 **KLINICKÁ A VETERINÁRNÍ CYTOGENETIKA**

Předsedající: A. Oltová, M. Uvírová

C-09 Balancované přestavby aneb analýza rizik v laboratoři klinické cytogenetiky

Mihalová R, Šípek A, Valeriánová M, Kučerová H, Pexidrová M, Bobková K

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

C-10 Současný výskyt paracentrické inverze krátkých ramen chromosomu 2 u pacientky se syndromem mikroduplikace 22q11.2 a rodovým výskytem psychických poruch

Vohradská P, Kovářová K, Jaklová R, Komorská P, Šubrt I

Ústav lékařské genetiky LF UK a FN Plzeň

C-11 Cytogenetické vyšetření párů s poruchou plodnosti

Mikulíková E, Linková V, Musilová P, Horák J, Horňák M, Veselá K
Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky Sanatoria Repromeda, Brno

C-12 Neobvyklé nálezy chromosomových přestaveb na OLG FN Brno – kazuistiky.

Hanáková M^{1,2}, Nikolová P¹, Vilémová M¹, Makaturová E¹, Kotrbová L¹, Kašíková K^{1,2},
Filková^{1,2} H, Hladílková E¹, Krmelová P¹, Horáčková L¹, Valášková I^{1,2}, Beharka R¹, Němečková
J¹, Gaillyová R^{1,2}

¹Oddělení lékařské genetiky Fakultní nemocnice Brno,

²Lékařská fakulta Masarykovy univerzity Brno

C-13 Syndrom smíšené gonadální dysgeneze – kazuistiky

Planetová S¹, Štenglová D¹, Slunéčková O¹, Lošan P¹, Mrkos D², Hadravská Š³

¹Genetika Plzeň s.r.o.

²Urologická klinika FN Plzeň

³Šiklův ústav patologie LF UK Plzeň

C-14 Analýza CNVs u pacientů s poruchami autistického spektra.

Čapková P¹, Curtisová V¹, Srovnal J², Bečvářová V³, Trková M³, Sláviková A¹

¹Ústav lékařské genetiky, FN Olomouc

²Ústav molekulární a translační medicíny, LF UP Olomouc

³GENNET, Praha

C-15 Účinnost různých platforem DNA mikročipů při vyšetřování dětí s MR a vrozenými vývojovými vadami na OLG FN Brno v letech 2007-2015

Wayhelová M¹, Mikulášová A^{1,2}, Kašíková K¹, Vallová V^{1,2}, Gaillyová R¹, Kuglík P^{1,2}

¹Oddělení lékařské genetiky FN Brno

²Přírodovědecká fakulta MU, Brno

C-16 Komparativní analýza samčí meiozy u druhů čeledi Bovidae metodou imunofluorescence a FISH

Vozdová M., Šebestová H., Frohlich J., Kubíčková S., Černožská H., Rubeš J.
Oddělení genetiky a reprodukce, Výzkumný ústav veterinárního lékařství, Brno

13.30 – 14.30

Oběd

14.30 – 15.30

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA

Předsedající: V. Gregor, J. Šantavý

C-17 Výsledky prenatální diagnostiky vývojových vad v ČR

Šípek A^{1,2,3}, Gregor V^{1,2,4}, Šípek jr. A^{2,5}, Horáček J^{2,6}

¹Sanatorium Pronatal, Praha

²Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha

³Ústav obecné biologie a genetiky, 3. lékařská fakulta University Karlovy, Praha

⁴Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky

⁵Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha

⁶Gennet, Praha

C-18 Výsledky prenatalní diagnostiky chromosomových aberací v ČR

Gregor V^{1,2,4}, Šípek A^{1,2,3}, Šípek jr. A^{2,5}, Horáček J^{2,6}

¹Sanatorium Pronatal, Praha

²Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha

³Ústav obecné biologie a genetiky, 3. lékařská fakulta University Karlovy, Praha

⁴Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky

⁵Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha

⁶Gennet, Praha

C-19 Prenatální nález pericentromerické inverze chromozomu 3

Tesner P, Drábová J, Štolfa M, Novotná D, Kočárek E.

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

C-20 Rozdílné karyotypy monozygotních dvojčat – prenatalní kazuistika

Gřegořová A¹, Dolinková M¹, Šilhánová E¹, Matura D²

¹Oddělení lékařské genetiky FN Ostrava

²Gynekologicko- porodnická klinika FN Ostrava

15.30 – 16.00

Přestávka (káva + občerstvení)

16.00 – 17.30

**NOVÉ TECHNOLOGIE V PRENATÁLNÍ A PREIMPLANTAČNÍ
DIAGNOSTICE**

Předsedající: P. Kuglík, O. Scheinost

C-21 Využití NGS v preimplantační diagnostice

Putzová M, Soldátová I, Zembol F, Marešová I, Horáčková S

Gennet s.r.o, Praha

C-22 PGS aneuploidí a PGD translokací v éře next-generation sequencing

Horák J, Horňák M, Kubíček D, Oráčová E, Trávník P, Veselá K

Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky Sanatoria Repromeda, Brno

C-23 Preimplantační genetický screening „druhé generace“ ve spojení s transferem kryoprezervovaného embrya přináší zvýšení šance na dosažení těhotenství

Hrubá M, Vlčková R, Hradecký L, Nováková P, Zemanová J, Zech NH,

IVF Zenter prof. Zech – Pilsen

C-24 Přínos PGD pro studium segregace chromozomů během lidské meiózy

Horňák M, Horák J, Kubíček D, Kocur T, Oráčová E, Trávník P, Veselá K

Laboratoř lékařské a reprodukční genetiky Sanatoria Repromeda, Brno

C-25 cfDNA test - screening distribuce volné DNA v maternální plazmě

Horáčková S, Marešová I, Zembol F, Vávrová J, Stejskal D, Hynek M, Putzová M
Gennet s.r.o., Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny, Praha

Analýza volné fetální DNA pomocí Xceed qPCR mastermixu

Valášková I

Oddělení lékařské genetiky FN Brno

One Seq – Comprehensive Target Enrichment Panel for Genome- Wide Copy number, LOH and Targeted Mutations in ONE assay

Halbhuber Z

HPST s.r.o.

17.30 – 18.00

PLENÁRNÍ SCHŮZE CYTOGENETICKÉ SEKCE ČSBS

19.00 – 2.00

SPOLEČENSKÝ VEČER

24. září 2015

Sál Vinařská 5

9.00 – 9.30

GENETIKA

Předsedající: R. Gaillyová, P. Goetz

C-01 Gregor Johan Mendel z pohledu osobností Brna 2015

Gaillyová R

Oddělení lékařské genetiky FN Brno

C-02 Když byla genetika reakční pavědou, aneb co nám dal a vzal lysenkismus

Kočárek E

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LFUK a FN Motol

9.30 – 11.00

MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKA I.

Předsedající: L. Foretová, L. Fajkusová

Implementation and validation of NGS based routine diagnostics

Coiffic A

Sophia Genetics

C-26 Indikace ke genetickému testování BRCA1/2 genů a panelové testování

Foretová L, Navrátilová M, Vašíčková P, Házová J, Šťahlová-Hrabincová E, Macháčková E

Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, Masarykův onkologický ústav, Brno

C-27 Multigénová DNA analýza syndrómu HBOC asociovaných génov v slovenskej populácii: Neverending story?

Konečný M¹, Dolešová L², Milly M¹, Hamidová O¹, Markus J¹, Repiská V²

¹Oddelenie lekárskej genetiky, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava

²Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UN Bratislava

C-28 Nové nebo vzácné typy dědičné neuropatie zjištěné u českých pacientů pomocí NGS sekvenování panelu všech dosud známých genů spojených s dědičnou neuropatií

Seeman P, Laššuthová P, Šafka Brožková D, Krůtová M, Neupauerová J, Meszárosová-Uhrová DNA laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2.LF UK a FN v Motole, Praha

C-29 Diagnostika dědičné neuropatie CMT pomocí vyšetření panelu genů - HaloPlex

Šafka Brožková D, Laššuthová P, Krůtová M, Neupauerová J, Seeman P

DNA laboratoř Kliniky dětské neurologie, 2LF UK a FN Motol

C-30 Změny počtu kopií v oblastech 3p26.3 a 8p23.1 ve vztahu k neuropsychickým poruchám

Bečvářová V¹, Dvořáčková N², Gregořová A², Stejskal D¹, Křečková G¹, Hejtmánková M¹, Trková M¹, Horáček J¹, Šantavá A³, Veselá K⁴

¹Gennet s.r.o. Praha

²Oddělení lékařské genetiky, FN Ostrava

³Ústav lékařské genetiky, FN Olomouc

⁴Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN Praha

Cílené obohacování Roche Nimblegen Sequence Capture

Vohánka J

ROCHE s.r.o.

Ion S5 - nová platforma pro targetované sekvenování technologií Ion Torrent.

Holeňa O

Life Technologies Czech Republic

11.10 – 11.30

Přestávka (káva + občerstvení)

11.30 – 13.00

MOLEKULÁRNÍ DIAGNOSTIKA II.

Předsedající: R. Vrtěl, I. Valášková

C-31 Hypofosfatázemie – molekulárně genetické vyšetření ALPL genu u pacienta s předčasnou ztrátou mléčné dentice

Hejnalová M¹, Polendová D¹, Pomahačová R², Černá M¹, Komrsková P¹, Šubrt I¹

¹Ústav lékařské genetiky LF UK a FN Plzeň

²Dětská klinika LF UK a FN Plzeň

C-32 Pendredův syndrom a nesyndromová ztráta sluchu typu 4 (DFB4) v ČR

Pourová R¹, Malíková M¹, Havlovicová M¹, Křepelová A¹, Jurovčík M², Katra R², Astl J³

¹Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha

²Klinika ušní, nosní a krční 2. LF UK a FNM Praha

³Otorinolaryngologická klinika 3. LF UK a ÚVN Praha

C-33 Analýza dat ze sekvenování nové generace (NGS) – jaké nástroje lze využít, jejich porovnání a naše zkušenosti

Laššuthová P, Šafka Brožková D, Dřímál P, Seeman P

DNA laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2.LF UK a FN v Motole, Praha

C-34 Molekulární diagnostika deficiencie lipoproteinové lipázy (LPLD), výběr pacientů vhodných pro genovou terapii (AAV1-LPL S447X)

Valášková I¹, Křížová J², Gaillyová R¹, Šulc T³

¹Oddělení lékařské genetiky FN Brno

²Mendlova univerzita, Brno

³3. interní klinika, 1. lékařská fakulta, Univerzita Karlova, Praha

Multiplicom NGS řešení pro diagnostické laboratoře

Dadáková E

GeneTiCA s.r.o.

Next-Gen sekvenování - Nabídka služeb servisní laboratoře

Vácha P, Lukšan O

SEQme

Nové soupravy EliGene pro Next Generation Sequencing

Lochman J

ELISABETH PHARMACON spol. s r.o.

13.00 – 14.00

Oběd

14.00 – 15.45

KLINICKÁ GENETIKA I

Předsedající: M. Havlovicová, I. Šubrt

C-35 3D skenování jako model digitální fenotypizace pro dysmorfologii

Cagáňová V¹, Havlovicová M¹, Turnovec M¹, Velemínská J², Zemková D³, Macek M jr.¹

¹Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM Praha

²Katedra antropologie a genetiky člověka, Přírodovědecká fakulta UK, Praha

³Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM Praha

C-36 Mikrodelece Xp11.3 postihující i gen pro Norrieho nemoc – kazuistika

Godava M¹, Dhaifalah I¹, Srovnal J², Trková³

¹FETMED - Centrum fetální medicíny a genetiky, Olomouc, Ostrava

²Ústav molekulární a translační medicíny, LF UP Olomouc

³Gennet s.r.o. Praha

C-37 Případ Say-Barber-Biesecker-Young-Simpson varianty Ohdo syndromu – kazuistika

Šenkeříková M, Ruzsová E, Fridrichová P, Solařova P, Rabasová J

Oddělení lékařské genetiky FN Hradec Králové

C-38 Syndrom Bardet-Biedl u dvou pacientů

Curtisová V¹, Godava M¹, Sabová J²

¹FN Olomouc, Univerzita Palackého Olomouc

²Synlab Genetics

C-39 Palmoplantární hyperkeratóza spojená s hluchotou v ČR

Malíková M¹, Pourová R¹, Křepelová A¹, Honzík T², Tesařová M², Havlovicová M¹

¹Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha

²Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch, Klinika dětského a dorostového lékařství
1. LF UK a VFN Praha

C-40 Hypofosfatázie v důsledku uniparentální dizomie, kazuistika

Puchmajerová A¹, Křepelová A¹, Hančárová M¹, Souček O², Šumník Z², Sedláček Z¹

¹Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNM, Praha

²Pediatrická klinika 2. LF UK a FNM, Praha 5

C-41 Autozomálně dominantní cerebelární ataxie, hluchota a narkolepsie (ADCA-DN) – první česká rodina

Vyhnálková E¹, Mušová Z¹, Havlovicová M¹, Macek M¹, Vyhnálek M²

¹Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol, Praha

²Neurologická klinika 2. LF UK a FN Motol, Praha

ZAKONČENÍ KONFERENCE
(káva + občerstvení)

SATELITNÍ SYMPOZIA

23. září 2015

Sál Vinařská 6 - NCO NZO

9.30 – 10.00 **káva + občerstvení**

10.00 – 11.30 **Symposium**

NGS-based Diagnostics: How to achieve top analytical performance and guarantee quality
Sophia Genetics

13.30 – 14.00 **káva + občerstvení**

14.00 – 16.00 **Workshop**

Testování mutací v genu BRCA pro účely léčby

AstraZeneca

Program:

1. BRCA jako prognostický faktor léčby karcinomu ovaria
2. Zkušenost s léčbou PARPi v praxi (kazuistika)
3. Metody vyšetření genu BRCA (pro a proti)
4. Interpretace nálezu

24. září 2015

Sál Vinařská 6 - NCO NZO

Česká společnost genetických laborantů a sester

ve spolupráci s OLG FN Brno a Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP
podpořeno grantem z Norska



Registr. číslo: NF-CZ11-PDP-3-003-2014

Název projektu: Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění ve FN v Motole

9.00 - 10.00 **Registrace**

10.00 - 12.00

EDUKAČNÍ ČÁST – VZÁCNÁ ONEMOCNĚNÍ

Vzácná onemocnění a lékařská genetika

Macek M

Role patientských organizací při zlepšování péče a kvality života pacientů se vzácnými onemocněními

Arellanesová A

Epidermolysis bullosa congenita - příklad činnosti centra specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním

Gaillyová R

12.00 – 13.00

Oběd

13.00 – 15.00

ODBORNÉ PŘEDNÁŠKY

Stanovení CD34+ kmenových buněk průtokovou cytometrií

Bašná L

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Hematologická a onkologická klinika FN Brno

Detekce paroxysmální noční hemoglobinurie průtokovou cytometrií

Bernard T

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Hematologická a onkologická klinika FN Brno

Možnosti separace buněk periferní krve pro následné analýzy

Juračková L

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Hematologická a onkologická klinika FN Brno

Sekvenování: od izotopové metody po sekvenování nové generace

Letocha O

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Hematologická a onkologická klinika FN Brno

Molekulární analýza BRCA1 a BRCA2 genů

Langer J

Centrum molekulární biologie a genové terapie, Hematologická a onkologická klinika FN Brno

Naše zkušenosti se zaváděním metody pro stanovení mutací v genu pro Calreticulin

Nedvědová V

GHC Praha

Vyšetřování volné nádorové DNA u pacientů s kolorektálním karcinomem

Belšánová B

Genomac Int. Praha

Nález neobvyklé chromozomové přestavby - kazuistika

Krmelová P

Oddělení lékařské genetiky FN Brno

Spektrum ApoE variant u pacientů se subjektivní poruchou paměti MCI a Alzheimerovou demencí

Plotěná M

Centrum kardiovaskulární a transplantační chirurgie

Marfanův syndrom a související dědičná onemocnění aorty

Cibulková P

Agel a.s. Nový Jičín

Život s cystickou fibrózou

Mátlová E

Oddělení lékařské genetiky FN Brno

Informace ČSGLS, MZ ČR, vzdělávání

Spěšná R

15.00 – 15.15

Káva a občerstvení

15.15 – 16.15

Firma Eppendorf Czech & Slovakia s.r.o.
„Hrátky s Eppendorffem“