

Obsah

01. Historie a současnost ČNRDD	24
Šantová D., Jindra P.	
02. Budoucnost lékařské genetiky	25
Stejskal D.	
03. Sekvenování lidského genomu a Dodatečný protokol Rady Evropy k Úmluvě o lidských právech a biomedicíně související s genetickým testováním pro zdravotní účely	26
Macek M.	
04. De novo mutations in genetic disease	27
Veltman J. A.	
05. ATP1A1 je novým významným dominantním genem u dědičných neuropatií Charcot-Marie-Tooth typ2	28
Seeman P., Laššuthová P., Brožková Šafka D., Haberlová J., Mazanec R., Neupauerová J., Rebelo A., Santoro L., Zuchner S.	
06. Varianty v ATL1 (SPG3) genu jsou málo častou příčinou hereditární spastické paraparézy u českých pacientů	29
Mészárosová Uhrová A., Brožková D. Š., Grečmalová D., Brázdilová M., Dvořáčková N., Kalina Z., Čermáková M., Vávrová D., Smetanová I., Bitóová M., Seeman P.	
07. Molekulárně genetická diagnostika Gitelmanova syndromu	30
Janošíková B., Štekrová J., Urbanová M., Lněnička P., Reiterová J.	
08. Naše dosavadní zkušenosti s molekulární diagnostikou RASopatií	31
Matyášová M., Grochová I., Hořínová V., Kadlecová J., Michenková A., Svobodová E., Vlašín P., Nikulenkov Grochová D.	
09. Molekulární diagnostika hereditárních očních onemocnění	32
Orlíková A., Grečmalová D., Plevová P., Gřegořová A., Turská P., Timkovič J., Gaillyová R., Šoukalová J., Němečková J., Solařová P., Pourová R.	
10. Molekulárně genetická diagnostika polycystické choroby ledvin	33
Obeidová L., Hojný J., Včelák J., Eliášková V., Kavec M., Reiterová J., Seeman T., Štekrová J.	
11. Mutační analýza LDL-receptorového genu u pacientů se suspektní familiární hypercholesterolémií	34
Schwarzová L., Hořínek A., Vrablík M., Hubáček J. A., Česka R.	
12. NGS pro diagnostické laboratoře	35
Pehlíková K.	
13. Porovnání výskytu duplikací v PAR1 asociovaných s genem SHOX mezi pacienty s LWD/ISS a populačním souborem, doplněné o metaanalýzu duplikací v PAR1	36
Šolc R., Hirschfeldová K.	
14. Změny genu SHOX a přilehlých oblastí zjištěné u pacientů vyšetřených na ÚLG LF UK a FN Plzeň v letech 2014-2017	37
Hejnalová M., Šubrt I., Černá M., Polendová D., Jaklová R., Zavoral T., Komrsková P., Tesařová K.	
15. Stanovení kandidátních genů hrajících roli v nemocech autistického spektra pomocí SNP array	38
Čapková Z., Čapková P., Srovnal J., Štaffová K., Bečvářová V., Trková M., Adamová K., Curtisová V., Hajduch M., Procházka M.	
16. Molekulární diagnostika poruch autistického spektra	39
Buržáková K., Balcar A., Valečková J., Gřegořová A., Grečmalová D., Hladíková A., Dvořáčková N.	
17. Celoxomové sekvenování u pacientů s těžkou dětskou epilepsií	40
Laššuthová P., Štěrbová K., Vlčková M., Havlovicová M., Neupauerová J., Staněk D., Seeman P.	

18.	Kumulace vzácnějších variant genu LRRK2 u pacientů s parkinsonismem	42
	Kolaříková K., Vodička R., Vrtěl R., Procházka M., Kaňovský P., Menšíková K., Bartoníková T.	
20.	Využití testování BRCA1/2 genů pro rozhodování o léčbě ovariálního karcinomu	43
	Foretová L.	
21.	Když mutace není mutace aneb bi-alelické mutace v genu BRCA1?	44
	Macháčková E., Foretová L.	
22.	Analýza nádorové predispozice panelem CZEKANCA: kvalita sekvenování a průběžné výsledky konsorcia	45
	Soukupová J., Lhotová K., Zemánková P., Janatová M., Borecká M., Stolařová L., Vočka M., Kleiblová P., Lhota F., Indráková J., Macháčková E., Koudová M., Tavandzis S., Foretová L., Michalovská R., Stránecký V., Kleibl Z.	
23.	Asociace klinického fenotypu s vedlejšími nálezy molekulárněgenetického vyšetření na onkopanelu u jedinců se suspektním hereditárním nádorovým syndromem	46
	Vlčková Z., Blašková M., Konečný M., Michalovská R., Hrabíková M., Nedvěďová V.	
24.	Diagnostika Lynchova syndromu ve Fakultní nemocnici Plzeň a v Biopické laboratoři s.r.o. Plzeň v letech 2012 – 2017	47
	Hasch M., Daum O., Stehlík J., Vaněček T., Šubrt I., Michal M.	
26.	Metoda FISH na FACS sortovaných buněčných populacích pomohla odhalit dva subtypy dětské Ph-positivní akutní lymfoblastické leukemie	48
	Trková M., Hovorková L., Žaliová M., Potůčková E., Vášková M., Froňková E., Starý J., Trka J., Zuna J.	
27.	Genomika dětských akutních lymfoblastických leukemií skupiny „B-other“: méně léčebně cílitelných genových fúzí v evropské populaci?	49
	Žaliová M., Stuchlý J., Fišer K., Musilová A., Slamová M., Winkowská L., Starková J., Vášková M., Zuna J., Starý J., Trka J.	
28.	Whole exome sequencing of plasma cells in monoclonal gammopathies reveals heterogeneity and small number of shared mutated genes	50
	Kufova Z., Growkova K., Vojta P., Filipova J., Simicek M., Jelinek T., Zatopkova M., Kasprak D., Hajduch M., Pour L., Stork M., Sevcikova T., Hajek R.	
29.	Detekce raritních a nových alel HLA u českých pacientů HSCT a jejich dárců	52
	Vraná M., Nazarova S., Šiffnerová V.	
30.	Klinická aplikace vyšetření tekuté biopsie u různých druhů nádorových onemocnění	53
	Benešová L., Belšánová B., Hálková T., Ryska M., Zavoral M., Petruželka L., Pešek M., Hoch J., Gál B., Minárik M.	
31.	Porovnání metod izolací u subpopulace CD3 lymfocytů pro stanovení buněčného chimérismu po alogenní transplantaci	54
	Hermanová H., Holubová M., Šantová D., Koutová L., Jindra P., Lysák D.	
32.	Nízká exprese genů pro ABC transportní proteiny v nenádorové tkáni znamená lepší prognózu u pacientů s nádory pankreatu a kolorekta	55
	Dvořák P., Hlaváč V., Mohelníková-Duchoňová B., Liška V., Pešta M., Souček P.	
33.	Molekulárně-genetická analýza adenoidně cystického karcinomu slinných žláz	56
	Šteiner P., Grossmann P., Skálová A.	
34.	CarrierTest - prekoncepční NGS panel	57
	Lhota F., Zembol F., Dohnalová L., Vilímová Z., Honysová B., Koudová M., Bittóová M., Stejskal D.	
35.	Smith-Lemli-Opitzův syndrom jako možná příčina opakovaných spontánních abortů	58
	Puchmajerová A., Lhota F., Zembol F., Bittóová M., Trková M., Horáček J., Novotná D., Koudová M., Stejskal D.	
36.	Chromosomová analýza buněk vnitřní buněčné masy (ICM) metodou low-pass NGS u embryí diagnostikovaných metodou aCGH z biopsie trofoektodermu (TE) jako aneuploidní	59
	Hrubá M., Vlčková R., Pittrová M., Hradecký L., Zemanová J., Nováková P.	

37.	Vývoj panelu genů pro využití v reprodukční medicíně	60
	Horňák M., Horák J., Kubíček D., Navrátil R., Veselá K.	
38.	Výhody využití cíleného sekvenování v neinvazivním prenatálním testování - naše dosavadní zkušenosti a novinky pro rok 2018	61
	Putzová M., Hasch M., Gomolčáková B., Šubrt I., Nečasánková M., Lošan P., Michal M.	
39.	Implementation of the molecular barcodes in current NGS approaches	62
	Hron T.	
40.	Hodnocení kvality volné cirkulující a fetální DNA pomocí pulzní kapilární elektroforézy	63
	Smutný J.	
41.	SeqStudio™ Genetic Analyzer – klasické sekvenování v novém	64
	Holeňa O.	
42.	Aktivity a perspektivy Národního Centra Lékařské Genomiky	65
	Stránecký V., Tichý B., Šubrt I., Pospíšilová Š., Hajdúch M., Macek M., Kmoch S.	
43.	Databáze DNA variant z NGS české populace, sběr dat	66
	Staněk D., Brožková D. Š., Laššuthová P., Seeman P.	
44.	Komplexní zhodnocení souboru vzorků z masivního paralelního sekvenování - roční zkušenosti	67
	Michalovská R., Konečný M., Hrabíková M., Jurčková A., Píš T., Králíková V., Blašková M., Vlčková Z.	
45.	Praktické zkušenosti s vyhledáváním a analýzou mutací na podkladě NGS dat	68
	Mokrejš M.	
46.	CheckBase – moderní laboratorní systém zaměřený na analýzy dat ze sekvenování NGS	69
	Honysová B., Libich J., Zembol F., Bittóová M., Koudová M., Stejskal D.	
47.	Transkriptomický profil nealkoholické jaterní steatózy u transplantovaných jaterních štěpů	70
	Šeda O., Šedová L., Chylíková B., Hejlová I., Dezortová M., Hájek M., Cahová M., Trunečka P.	
48.	Rozdílná regulace imunitní odpovědi v závislosti na obsahu volné DNA v lidské plazmě a séru	71
	Korabečná M., Zinková A., Brynychová I.	
50.	Vyšetření HLA predispozice - využití genetických testů pro rutinní diagnostiku chorob v ČR	72
	Vraná M., Ratajová E., Macnerová R., Kinská B.	
51.	Kontrola kvality – stanovení HLA znaků asociovaných s chorobami 2017	73
	Ratajová E., Kinská B., Vraná M.	
52.	Výsledky externího hodnocení kvality pro vyšetření buněčného chimerizmu za rok 2017	74
	Hrabáková P., Pegová K., Pavlátová L., Přerovská R., Žižková R., Staňková M., Březinová D., Čechová H.	
54.	Databáze genetických pracovišť v České republice	75
	Turnovec M.	
55.	Nový Seznam zdravotních výkonů a stratifikace výkonů odbornosti 816 v roce 2018	76
	Šubrt I.	

P01. Vývoj a trendy monitorování buněčného chimerizmu.....	78
Hrabáková P., Pavlátová L., Pegová K., Žižková R., Přerovská R., Staňková M., Březinová D., Čechová H.	
P02. Analýza vybraných polymorfizmů v genech pro metaloproteinázy u českých dětí se zubním kazem v dočasné a stálé dentici	79
Deissova T., Bořilová Linhartová P., Kudelová P., Žáčková L., Musilová K., Kukletová M., Kukla L., Izakovičová Hollá L.	
P03. Lynchův syndrom - zajímavý nále z masivně paralelního sekvenování	80
Jurčeková A., Blašková M., Michalovská R., Hrabíková M., Konečný M., Vlčková Z.	
P04. Monitorování úspěšnosti terapie u pacientů s kolorektálním karcinomem – ctDNA vs CTC, kazuistika.....	81
Kalinová M., Charvátová M., Čapková L., Sumerauer D., Boublíková L., Kodet R.	
P05. Automatizace, statistika a kontrolní mechanismy u metody - cfDNA test	82
Horáková K., Štellarová I., Vávrová J., Zembol F., Hynek M., Stejskal D., Bittóová M., Koudová M.	
P06. Naše zkušenosti s neinvazivními prenatálními testy, limitace a úskalí	83
Nečesánková M., Ryková A., Cibulka R., Vobrubová I., Lošan P., Gomolčáková B., Michal M., Putzová M.	
P07. GRN mutation in a patient with bvFTD - case study.....	84
Walczysková S., Ressler P., Hilscherová Š., Kotlas J., Konrád J., Svobodová V.	
P08. Záchyt mozaiky mutace v genu APC u dvou rodin s FAP onemocněním.....	85
Urbanová M., Laštůvková J., Kotlas J., Hirschfeldová K., Obeidová L., Štekrová J.	
P09. Somatické mutace v CALR genu u pacientů se suspektní Ph-negativní myeloproliferací.....	86
Šimová J., Sláviková M., Kubová B., Štika J., Smolíková M., Kantorová B., Měch R., Konvalinka D., Krokerová A., Uvírová M. ¹ , Pospíšilová Š., Doubek M.	
P10. Kongenitální srdeční vady a dilatace hrudní aorty u mozaicismu 45,X/46,XX a haplotypizace chromozomu X pro sledování vlivu imprintingu	87
Klásková E., Adamová K., Vrtbická D., Vrtěl R., Vrtěl P., Krejčířiková E., Pazderová J., Řoutilová M., Procházka M.	
P11. Úskalí genetické laboratorní diagnostiky méně obvyklých mikrolečních syndromů - kazuistiky.....	88
Černá M., Hejnalová M., Vohradská P., Tesařová K., Jaklová R., Polendová D., Zavoral T., Komrsková P., Šubrt I.	
P12. Mitochondrial complex I deficiency in patient with FOXG1 mutation	89
Vondráčková A., Záhoráková D., Grabovská J., Stránecký V., Trefilová E., Beránková K., Hansíková H., Honzík T., Martásek P., Zeman J., Tesařová M.	
P13. Další kazuistiky kleidokraniální dysplázie.....	90
Ruszová E., Švorcová M., Havlíková P., Fridrichová P., Skutilová V., Šenkeříková M., Diblík J.	