

Program konference

Čtvrtek 19. listopadu 2015

9:00 Přivítání

9:10 **Editace genomu - genová terapie na dosah ruky?**
Prof. RNDr. Michal Žurovec, CSc. (České Budějovice)

Hereditární malignity

9:48 **CZECANCA: sekvenační panel pro hereditární malignity**
Soukupová J., Zemánková P., Janatová M., Hojný J., Kleiblová P., Stolařová L., Zdařilová K., Borecká M., Kleibl Z. (Praha)

10:00 **Klinická analýza hereditárních malignit – zkušenosti s novým NGS panelem CZECANCA**
Lhota F., Černá L., Honysová B., Zembol F., Stejskal D., Koudová M., Bittová M., Putzová M. (Praha)

10:12 **Analýza alterací genu CHEK2 u BRCA1/2 negativně testovaných rizikových pacientů s karcinomem prsu a ovaria**
Kleiblová P., Lhota F., Hojný J., Stolařová L., Zemánková P., Janatová M., Borecká M., Zdařilová K., Soukupová J., Kleibl Z. (Praha)

10:24 **Hodnotenie klinického dopadu variant identifikovaných v génoch BRCA1 a BRCA2 pomocou MPS**
M. Janíková, R. Kratochvílová, H. Synková, M. Godava, R. Vodička, R. Slavkovský, R. Vrtěl (Olomouc)

10:36 **DNA varianty s neznámym klinickým efektom alebo čaro nechceného.**
M. Konečný, L. Dolešová, O. Hamidová, L. Vavrová, K. Závodná, J. Markus (Bratislava)

10:48 **P ř e s t á v k a**

11:00 **Kazuistiky žen s hereditárním karcinomem prsu v mladém věku**
Stáhlavá Hrabincová E., Macháčková E., Házová J., Vašíčková P., Foretová L. (Brno)

11:15 **Veľké genómové prestavby identifikované v slovenskej HBOC populácii: kompletná delícia génu BRCA1**
L. Dolešová, M. Konečný, K. Závodná, O. Hamidová, Valachová, V. Repiská, D. Böhmer (Bratislava)

11:27 **Lynchův syndrom okem patologa.**
J. Stehlík, O. Daum, T. Vaněček (Plzeň)

11:39 **Evaluation of somatic MUTYH gene mutations in a cohort of patients with sporadic colorectal cancer**
M. Urbanová, M. Schneiderová, P. Vodička, P. Bendová (Praha)

Prenatální / preimplantační diagnostika

11:57 **PGD karyomapping s přímou detekcí mutace u pacientů bez rodinné historie vzácného onemocnění**
J. Horák, M. Horňák, M. Pešáková, P. Trávník, K. Veselá (Brno)

- 12:09 **NGS přináší vyšší citlivost a spolehlivost preimplantační genetické diagnostiky chromozomových aberací**
Horňák M., Horák J., Kubiček D., Tauwinklová G., Trávník P., Veselá K. (Brno)
- 12:21 **Kombinace genomických metod odhaluje skutečnou genetickou příčinu bilaterální katarakty u dvou prenatalně vyšetřených plodů.**
M. Trková, M. Hynek, L. Dudáková, M. Hložánek, V. Bečvářová, D. Rašková, A. J. Hardcastle, P. Lišková (Praha)
- 12:33 **cfDNA test - screening distribuce volné DNA v maternální plazmě**
Horáčková S., Marešová I., Zembol F., Vávrová J., Stejskal D., Hynek M., Putzová M. (Praha)
- 12:45 **Využití volné fetální DNA k neinvazivnímu skríníngu aneuploidií - limitace a úskalí.**
D. Nikulenkov Grochová, M. Hiemerová, J. Kadlecová, I. Grochová, A. Michenková, M. Horňák, P. Vlašín (Brno)
- 12:57 **Neinvazivní stanovení fetálního RhD faktoru metodou droplet digital PCR**
I. Svobodová, E. Pazourková, A. Hořínek, M. Novotná, P. Calda, M. Korabečná (Praha)
- 13:09 O b ě d

Satelitní sympóziu m f. GeneTiCA - konferenční sál SVĚT

- 14:00 - **NGS Bioinformatické řešení pro diagnostické laboratoře**
15:00 Petr Brož (Praha)

Molekulární diagnostika nádorů

- 14:00 **Molekulární a cytogenetická analýza se zachytem minoritní mutace genu BRAF u uveálního melanomu**
L. Staněk, Z. Musil, M. Vočka, M. Hasch, L. Riegelová, P. Tesařová, L. Petruželka (Praha)
- 14:12 **Correlation of PIK3CA mutations with clinicopathological features in breast cancer**
Kubová B., Šimová J., Uvírová M., Žmolíková J., Pitronová S., Bravencová Z., Tomášková H., Urbanovská I., Kalábová L., Konvalinka D., Měch R., Žiak D., Ondrušek R., Žebráková I., Hopenštoková A., Mazurová J., Dvořáčková J. (Ostrava)
- 14:24 **Molekulární diagnostika anaplastického velkobuněčného lymfomu**
Markéta Kalinová, Lenka Krsková, Irena Hilská, Jaroslava Fejfárková, Marcela Mrhalová, Edit a Kabíčková2, Roman Kodet (Praha)
- 14:36 **Volné mikroRNA v moči jako neinvazivní markery pro diagnostiku nádorů močového měchýře.**
M. Korabečná, A. Hořínek, A. Brisuda, S. Pospíšilová, E. Pazourková, V. Soukup, J. Hrbáček, O. Čapoun, I. Svobodová, J. Mareš, T. Hanuš, M. Babjuk (Praha)
- 14:48 **Molekulární diagnostika nádorů měkkých tkání**
Krsková L., Kalinová M., Mrhalová M., Hilská I., Fejfárková J., Kokošková A., Kodetová D., Kodet R. (Praha)
- 15:00 **Expres e cytochromů P450 u primárních jaterních nádorů**
Nekvindová J, Mrkvicová A, Souček P, Anzenbacher P, Vrbacký F, Slabý O, Kiss I, Palička V (Hradec Králové)
- 15:12 **Diagnostika onkomarkerů pomocí NGS**
P. Horák (Kladno)
- 15:24 **Analýza molekulárních markerů v bioptických vzorcích získaných během endoskopické sonografie u pacientů s adenokarcinomem slinivky**
T. Hálková, B. Belšánová, B. Bunganič, M. Zavoral, M. Minárik, L. Benešová (Praha)

15:36 **Současné možnosti vyšetřování tekuté biopsie (liquid biopsy) u šesti typů nádorových onemocnění**
L. Benešová, B. Belšánová, T. Hálková, B. Gál, M. Pešek, J. Hoch, L. Petruželka, M. Ryska, M. Zavoral, M. Minárik (Praha)

15:48 **Systém pro detekci somatických mutací s nízkou frekvencí za použití molekulárního barkódování**
I. Kubíková, Z. Halbhuber (Praha)

16:00 **Přestávka**

Extrahumánní genom, Vrozená onemocnění I

16:15 **Vývoj qPCR metody pro identifikaci toxigenních kmenů *Vibrio cholerae***
M. Pospíšková, D. Vaněk, Z. Kročová a M. Pospíšek (Praha)

16:27 **Jak chytout HPV aneb otevřené otázky HPV DNA diagnostiky**
Jansová E., Baryl A., Doležalová P., Dendis M. (Brno)

16:39 **Klinická praxe ve stínu technologie**
P. Hložek, M. Dendis (Brno)

16:51 **Polymorfismus p.Val66Met v genu BDNF u pacientů s časnou formou Alzheimerovy choroby**
Walczysková S., Hilscherová Š., Rössner P., Šilhánová E. (Ostrava)

17:03 **Mutace v 8 malých genech spojovaných s dědičnou hluchotou nejsou častou příčinou ztráty sluchu v české populaci**
S. Marková, D. Šafka Brožková, A. Meszárossová, J. Neupauerová, P. Laššuthová, D. Groh, G. Křečková, P. Seeman (Praha)

17:15 **Dědičná neuropatie CMT v důsledku de-novo mutace v GNB4 genu u prvního českého pacienta zjištěná pomocí celoexomového sekvenování – dosud třetí popsání rodiny potvrzuje kauzalitu genu .**
P. Seeman, P. Laššuthová, D. Šafka Brožková, M. Krůtová, J. Neupauerová, D. Staněk, P. Dřímál, R. Mazanec (Praha)

17:27 **Spektrum mutací v MECP2 genu u českých pacientů s Rettovým syndromem a Rett-like fenotypem**
D. Záhoráková, A. Baxová, P. Lešková, A. Puchmajerová, V. Gregor, M. Langová, M. Magner, A. Zumrová, P. Martásek (Praha)

17:39 **Vliv genotypu CYP2C19 na riziko recidivy ischemické CMP při léčbě klopido-grelem**
Maňoška V, Kumstýřová S, Kaplan V, Lacinová Z, Fischerová L, Magerová H, Frýdmanová A, Šrámek M, Paulas Schwabová J, Růžičková T, Šarbochová I, Táborský L, Tomek A (Praha)

17:51 **Jak Škrhla k rezistenci na klopido-grel přišel**
Překvapení organizátorů (České Budějovice)

19:00 **Společenský večer - restaurace VEDUTA**

Pátek 20. listopadu 2015

Vrozená onemocnění II

9:00 **Automated solutions from Hamilton Robotics in genomic workflows**
Andras Dekany (Praha)

9:15 **Automatický izolátor NK MagCore SUPER**
Sklenář M. (Praha)

- 9:27 **Molekulárně genetická analýza u pacientů s trichorhinofalangeálním syndromem**
Šolc R., Klugerová M., Hirschfeldová K., Baxová A., Kuklík M. (Praha)
- 9:39 **Exostová nemoc 1. a 2. typu, trichorhinofalangeální syndrom 1. a 2. typu, kontigové syndromy**
M. Kuklík (Praha)
- 9:51 **Dědičné mnohočetné exostózy: klinická, radiodiagnostická a molekulární charakteristika tří rodin**
Medek K., Kytnarová J., Ondrušková N., Tesařová M., Hansíková H., Zeman J. a Honzík T. (Praha)
- 10:03 **Diagnostika neurofibromatózy - kazuistiky**
J. Štika, V. Hořínová (Praha)
- 10:15 **DNA diagnostika neuromuskulárních nemocí**
Hrubá Z., Stehlíková K., Skálová D., Fajkusová L. (Brno)
- 10:27 **Genetic causes of mitochondrial disorders in three Czech patients with cytochrome c oxidase deficiency and haematological disturbances**
Vondráčková A., Kratochvílová H., Dvořáková V., Stránecký V., Beránková K., Rozsypalová E., Dočekalová Zajícová D., Honzík T., Hansíková H., Zeman J., Tesařová M. (Praha)
- 10:39 **Využití in house NGS sekvenace a Ion-Ampliseq Designeru v molekulární diagnostice Peutz-Jeghers syndromu**
Ruszová E., Tachecí I., Švorcová M., Fridrichová P., Solařová P., Šenkeříková M. (Hradec Králové)
- 10:51 **Masivně paralelní sekvenování panelu 97 genů u 47 českých pacientů s těžkou epilepsií a epileptickou encefalopatií – převaha de novo mutací**
Laššuthová, P.; Šafka Brožková, D.; Štěrbová, K.; Vlčková, M.; Krůtová, M.; Neupauerová, J., Seeman, P. (Praha)

11:03 **P ř e s t á v k a**

Vrozená onemocnění III

- 11:18 **Molekulárna genetika, fenotypová variabilita a genotypová predikcia responzivnosti tetrahydrobiopterínu u slovenských pacientov s fenylketonúriou**
E. Polák, A. Ficek, J. Radvánszky, A. Šoltýsová, O. Urge, E. Čmelová, D. Kantarská, L. Kádaši (Bratislava)
- 11:30 **Možná korelace mezi změnou délky leukocytárních telomer a změnou životního stylu**
Suchánek P., Dlouhá D., Lánská V., Mrázková J., Houdková R., Hubáček J.A. (Praha)
- 11:42 **"Běžná" FH mutace v genu pro LDL receptor – charakteristika nositelů z populačního vzorku.**
Hubáček J.A., Fellnerová A., Dlouhá D., Adámková V. (Praha)
- 11:54 **Mutace v genech ovlivňujících spermiogenezi savců - možnosti využití v laboratorní diagnostice mužské infertility**
F. Liška, I. Hrdlička, B. Chylíková, M. Daňková, R. Mihalová, K. Řežábek, M. Janků, K. Veselá (Praha)
- 12:06 **Role DNA analýzy v diferenciální diagnostice autozomálně recesivní polycystické choroby ledvin**
L. Obeidová, V. Elišáková, J. Včelák, M. Škodová, M. Řezničková, M. Kavec, J. Štekrová (Praha)
- 12:18 **Molekulárně-genetická diagnostika optické atrofie typu I**
Švecová Š., Lišková P., Kučerová Vidrová V., Trefilová E., Zajícová Dočekalová, D., Magner M., Zeman J., Honzík T., Tesařová M. (Praha)
- 12:30 **MS – MLPA**
A. Štefeková, Z. Čapková, P. Čapková (Olomouc)
- 12:42 **NextGENe® a Geneticist Assistant – nové funkce v softwarových nástrojích pro analýzu a interpretaci NGS dat od Softgenetics**
Zástěra J. (Praha)

12:54 **New Ion AmpliSeq panels for inherited diseases – nové možnosti cíleného NGS ve výzkumu vzácných onemocnění**
Ondřej Holeňa (Praha)

13:06 O b ě d

Varia

13:50 **EQA/PT v molekulární genetice**
R. Brdička (Praha)

14:10 **VÝSLEDKY EXTERNÍHO HODNOCENÍ KVALITY PRO VYŠETŘENÍ BUNĚČNÉHO CHIMERIZMU ZA ROK 2015**
P. Hrabáková, K. Pegová, R. Přerovská, S. Nádvorníková, M. Staňková, D. Březinová, H. Čechová (Praha)

14:20 **Vyšetření HLA pro diagnostiku celiakie – vyjadřování výsledků**
M. Vraná, S. Nazarová, V. Šíffnerová, R. Macnerová (Praha)

14:32 **Imunogenetika – hraniční obor současné medicíny a laboratorní praxe**
Dobrovolná M., Ambrúsová Z., Kolesár L.3, Mrázek F., Slavčev A. (Praha)

14:44 **Chyby při určování příbuznosti a jejich následky**
J. Drábek (Olomouc)

14:56 **Inovace v databázi pracovišť lékařské genetiky v České republice**
M. Turnovec (Praha)

15:08 **Národní registr vrozených vad a nové hlášení geneticky podmíněných a vzácných onemocnění**
J. Jírová, M. Zvolský, A. Šípek (Praha)

15:20 **Standardizovaná terminologie a kódování vzácných onemocnění**
M. Zvolský, J. Jírová, A. Šípek (Praha)

15:32 U k o n ě n í k o n f e r e n c e