

Obsah

01. Historie lékařské genetiky v Plzni	28
Lošan F., Wopršalková H., Lošan P., Fischlová H., Šubrt I.	
02. O vroděch, bastardech a mendlování, aneb jak se vyznat ve starých učebnicích genetiky	29
Kočárek E.	
03. Efekt věku na integritu DNA ve spermiiích	30
Rubeš J., Šípek J., Kopecká V., Vozdová M., Musilová P., Kadlčíková D.	
04. Výskyt vrozených chromosomových změn u pacientů s hematologickým onemocněním	31
Valeriánová M., Ransdorfová Š., Šárová I., Zemanová Z., Onderková M., Vrzáková M., Izáková S., Jonášová A., Čermák J., Březinová J.	
05. Chromosomové aberace potenciálně konstitučního původu jako neočekávané nálezy onkocytogenetických vyšetření	32
Vohradská P., Tesařová K., Štěnová M., Dvořák P., Jaklová R., Polendová D., Kovářová Sládková K., Weberová L., Šmídlová M., Šubrt I.	
06. Mola hydatidosa ve 21. století	33
Žmolíková J., Uvírová M., Pitronová S., Heranová P., Skalíková R., Urbanovská I., Konvalinka D., Vázan P., Dvořáčková J.	
07. Výsledky vyšetření array CGH u souboru pacientů se zdánlivě balancovanými aberacemi	34
Slámová Z., Novotná D., Rašplíčková T., Zůnová H., Palánová M., Kafková V., Štolfa M., Drábová J., Havlovicová M.	
08. Genetická diagnostika epilepsií ve FN Motol aneb význam detekce CNVs pomocí metody array CGH	35
Zůnová H., Novotná D., Slámová Z., Štolfa M., Rašplíčková T., Štěrbová K., Kršek P., Zárubová J., Krijtová H., Marusič P., Havlovicová M., Vlčková M.	
09. Detekce absence heterozygosity metodou SNP array umožňuje záchyt uniparentální disomie u prenatalních a postnatalních vyšetření	36
Trková M., Bečvářová V., Linhartová E., Soldátová I., Sekowská M., Bittóová M., Koudová M., Horáček J.	
10. Prognosticky významné kryptické chromosomové aberace u dětí s T-buněčnou akutní lymfoblastickou leukémií (T-ALL)	37
Lizcová L., Příhodová E., Pavlišťová L., Sládková L., Svobodová K., Mejstříková E., Hrušák O., Luknářová P., Janotová I., Šrámková L., Starý J., Michalová K., Zemanová Z.	
11. Abbott Vysis IntelliFISH Solution: FISH Redefined	38
Mrozkowiak A.	
12. Studium abnormální genové exprese spojené s chromothripsí u pacientů s chronickou lymfocytární leukémií	39
Závacká K., Plevová K., Hynšt J., Jarošová M., Ondroušková E., Rausch T., Beneš V., Pospíšilová Š.	
13. Biologická a klinická analýza souboru nemocných s refrakterní a relabující chronickou lymfocytární leukémií	41
Jarošová M., Ondroušková E., Kotašková J., Plevová K., Richterová B., Bohúnová M., Šmejkal J., Šmuhařová P., Radová L., Pavlová Š., Panovská A., Brychtová Y., Němcová L., Mašlejová S., Doubek M., Pospíšilová Š.	
14. Cytogenetická a molekulárně biologická analýza genu a proteinu Myc u pacientů s chronickou lymfocytární leukémií	42
Ondroušková E., Bohúnová M., Richterová B., Šmuhařová P., Boudný M., Čech P., Plevová K., Závacká K., Kotašková J., Trbušek M., Pospíšilová Š., Jarošová M.	
15. Molekulárně cytogenomická analýza aberací chromosomových 7 u hematologických onemocnění myeloidní řady	43
Onderková M., Ransdorfová Š., Zemanová Z., Valeriánová M., Šárová I., Dolejšová J., Svobodová K., Lhotská H., Izáková S., Pavlišťová L., Lizcová L., Michalová K., Jonášová A., Stopka T., Čermák J., Březinová J.	

16.	Translokace t(14;16)(q23;q32) u nemocných s mnohočetným myelomem (MM)	44
	Pavlišťová L., Berková A., Svobodová K., Izáková S., Špička I., Straub J., Michalová K., Zemanová Z.	
17.	Abnormality chromosomu X u pacientů s mnohočetným myelomem	45
	Balcárková J., Flodr P., Kořínková G., Svobodová N., Pika T., Krhovská P., Urbánková H., Papajik T., Minařík J.	
18.	Přestavba chromosomové oblasti 3q26 (MECOM) a její klinický význam u myeloidních malignit	46
	Šmejkal J., Šmuhařová P., Ondroušková E., Brhelová E., Kulháňková O., Ježíšková I., Ráčil Z., Mayer J., Pospíšilová Š., Jarošová M.	
19.	Prenatální diagnostika a fetální medicína (Vyzvaná přednáška u příležitosti Předání čestného členství v SLG)	47
	Adam K.	
20.	Role klinického genetika v éře NGS: „Reverzní fenotypování není ostuda, ale nutnost“	48
	Vlčková M., Hančárová M., Bendová Š., Sedláčková L., Laššuthová P., Štěrbová K., Haberlová J., Kršek P., Seeman P., Zárubová J., Marusič P., Macek M., Havlovicová M., Sedláček Z.	
21.	Průzkum kompetencí lékařů při poskytování péče pacientům s geneticky podmíněným onemocněním	49
	Curtisová V., Adamová H.	
22.	Neočekávané nálezy v éře praktické genomiky	50
	Šubrt I.	
23.	Detekce a hodnocení variant pomocí VarSome Clinical	51
	Hron T.	
24.	Workshop: „Experience-based co-design v oblasti vyšetření lidského genomu: jak komunikovat výsledky vyšetření lidského genomu na základě zkušeností a připomínek lékařů, pacientů a jejich rodin“	52
	Havlovicová M., Franková V., Arellanesová A., Kremliková Pourová R., Macek M. jr.	
25.	Novinky v NGS diagnostice pro rok 2019	53
	Horák P.	
26.	Testování dědičných nádorových dispozic panelem CZEKANCA – klinická aplikace a výsledky z našeho pracoviště	54
	Koudová M., Puchmajerová A., Černá L., Lhota F., Chvojka Š., Honysová B., Zembol F., Sekowská M., Famfulíková M., Bittóová M., Stejskal D.	
27.	Neuromuskulární onemocnění – metody molekulárně genetické diagnostiky a výsledky jejich aplikace	55
	Zídková J., Stehlíková K., Fajkusová L.	
28.	NGS = „nový genetický sluha“	56
	Nečesánková M., Štenglová D., Slunečková O., Čabradová K., Lošan P.	
29.	Spastická paraplegie typu 47 (SPG47) u dvou sourozenců	57
	Všetička J., Dvořáčková N., Táborská A., Cibulková P.	
31.	Genetické vyšetření v kardiologii, základní principy, možnosti organizace péče	58
	Krebsová A.	
32.	Sdílení variant – příprava jednotného systému v hodnocení kardiogenetických variant a jejich sdílení	59
	Piherová L.	
33.	Komplexní cytogenetická a molekulárně genetická diagnostika vrozených vývojových vad srdce	60
	Rašpličková T., Balašáková M., Zoubková V., Zúnová H., Štolfa M., Slámová Z., Palánová M., Kafková V., Votýpka P., Peldová P., Geryk J., Havlovicová M., Macek M. jr., Novotná D., Krebsová A.	

34.	Harnessing Different Genetic Analysis Technologies for Reproductive Health	61
	Mesic I.	
35.	Sekvenování TTR genu u 100 českých pacientů s neobjasněnou příčinou axonální polyneuropatie s pozdním začátkem indikovaných k vyšetření dědičných neuropatií	62
	Seeman P., Jenčík J., Bauer T., Mazanec R.	
36.	Varianty v genu REEP1 (SPG31) jsou významnou příčinou hereditární spastické paraparézy v ČR a významně častější než SPG3	63
	Uhrová Mészárosová A., Šafka Brožková D., Staněk D., Bittóová M., Soldátová I., Seeman P.	
37.	Beta-manosidóza v důsledku homozygotní mutace v MANBA genu jako neobvyklá příčina poruchy sluchu u českých Romů s mentální a psychomotorickou retardací – další etnický specifická patogenní varianta?	64
	Šafka Brožková D., Uhrová Mészárosová A., Jenčík J., Laštůvková J., Seeman P.	
38.	Nefrogenetické afekce a jejich diagnostická úskalí – kazuistiky	65
	Zelinová M., Malíková M., Štolfa M., Havlovicová M., Macek M. jr.	
39.	Leukoencefalopatie typu vanishing white matter (VWM disease)	66
	Vyhnálková E., Valkovičová R., Kynčl M., Malíková M., Havlovicová M.	
40.	Infantilní systémová hyalinóza	67
	Drábová K., Hloušková E., Ježová M., Havranová N., Pospíšilová J., Gaillyová R.	
41.	Pyknodysostóza z pohledu antropologa	68
	Moslerová V., Zemková D., Mařík I., Paprskářová M., Havlovicová M., Balašáková M.	
42.	Varianta genu ZSWIM6 jako příčina akromelické frontonazální dysplázie	69
	Černá M., Šubrt I., Hejnalová M., Zavoral T., Jedličková N.	
43.	Prenatální diagnostika chromosomových aberací v Česku: aktuální data a dlouhodobé trendy	70
	Gregor V., Šípek A., Šípek A. jr., Klaschka J., Malý M., Jirová J.	
44.	Prenatální vyšetření v cytogenetické laboratoři dnes	71
	Planečtová S., Štenglová D., Vobrubová I., Kovaříková F., Vlasáková A., Lošan P.	
45.	Aplikace metod array v prenatální diagnostice – přínosy a kontroverze	72
	Bečvářová V., Bradová M., Horáček J., Mansfeldová R., Marková K., Peková H., Zvolská A., Bittóová M., Koudová M., Stejskal D., Trková M.	
46.	Transfer “mozaicistního” embrya – dosavadní zkušenosti a doporučení	73
	Veselá K., Němečková J., Grochová I., Horák J., Horňák M., Hromadová L., Veselý J.	
47.	Preimplantační genetické testování strukturních aberací (PGT-SR) u širokého spektra indikací	74
	Horák J., Horňák M., Kubíček D., Pešáková M., Němečková J., Veselá K.	
48.	Limitace PGT-A (skrytým) embryonálním mosaicismem: Mosaika trisomie/monosomie 18 u těhotenství po transferu zdánlivě euploidní blastocysty	75
	Hrubá M., Rykovská A., Pittrová M., Vlček P., Planetová S., Nečešánková M., Vobrubová I., Lošan P.	
49.	HTG EdgeSeq system – automatizované řešení pro jednodušší analýzu genové exprese pomocí NGS	76
	Kubaczková V.	
50.	Rozšířené testování přenašečství recesivních chorob v klinické praxi	77
	Díblík J., Bittóová M., Lhota F., Zembol F., Dohnalová L., Vilimová Z., Koudová M., Stejskal D.	
51.	Nová klasifikace zjištění při akreditačním procesu podle ČSN EN ISO 15189:2013	78
	Dobrovolná M., Lochmanová M., Bednářová M.	
52.	Vrozené vady u dětí narozených matkám s diabetem mellitem v České republice v období 2000–2015	79
	Šípek A., Gregor V., Šípek A. Jr., Klaschka J., Malý M., Jirová J.	

P01. Skryté mozaiky u žen s "čistou" monozomií X	82
Vrbická D., Adamová K., Vrtěl R., Vrtěl P., Krejčířiková E., Pazderová J., Řoutilová M., Klásková E., Procházka M.	
P02. Unikátní komplexní přestavba chromozomů zahrnující inzerci a inverzi a její vliv na reprodukci	83
Novotná D., Slámová Z., Schwarz M., Palánová M., Kafková V., Zemanová Z., Bečvářová V.	
P03. Mikroduplikační syndrom 16p13.3 u jednovaječných dvojčat s rozdílným fenotypem	84
Štolfa M., Slámová Z., Votýpka P., Balaščíková M., Novotná D.	
P04. Homozygotní mutace genu EGFR jako příčina letálního syndromu s progeroidními rysy ve 3 romských rodinách	85
Laštůvková J., Hitka P., Mazurová S., Magner M., Tesařová M., Stránecký V., Čejnová V.	
P05. Komparativní cytogenetika jelenovitých.....	86
Vozdová M., Kubičková S., Černošská H., Fröhlich J., Musilová P., Rubeš J.	
P06. De novo nebalancovaná komplexní přestavba zahrnující chromosomy 3, 7, 14 nalezená u postižených dvojčat narozených po IVF – kazuistika.....	87
Hanáková M., Vaňásková M., Gromesová B., Vilémová M., Nikolová P., Wayhelová M., Filková H., Hladílková E., Němečková J., Kalina Z., Sobotka J., Kuglík P., Gaillyová R.	
P07. Two case study: Miller-Dieker syndrome without lissencephaly and 7q11.23-duplication syndrome	88
Ruszova E., Havlikova P., Jiraskova L., Skutilova V., Senkerikova M.	
P08. Mikrodelece/mikroduplikace oblasti 17q11.2 zasahující NF1 gen – korelace genotypu s fenotypem.....	90
Hladílková E., Filková H., Wayhelová M., Vallová V., Valášková I., Kuglík P.	
P09. Isochromosom i(9)(q10) u dětí s T-buněčnou akutní lymfoblastickou leukémií.....	91
Příhodová E., Lizcová L., Pavlišťová L., Svobodová K., Mejstříková E., Hrušák O., Luknářová P., Janotová I., Šrámková L., Smišek P., Starý J., Michalová K., Zemanová Z.	
P10. Objasnění mentální retardace v rodině – kazuistika	92
Slunečková O., Štenglová D., Vobrubová I., Planetová S., Rečková S.	
P11. Varianta Gly388Arg receptoru 4 pro fibroblastový růstový faktor, prognostický faktor u dětských onkologických pacientů	93
Valášková I., Synková I., Drábová K., Spěšná R., Gaillyová R., Štěrba J.	
P12. ATS-ID mikrodeleční syndrom (Xq22.3): od genotypu k fenotypu	94
Vallová V., Smetana J., Hladílková E., Hořinová V., Kuglík P.	
P13. Význam cytogenetické analýzy v souvislosti s nálezy strukturních a numerických aberací gonozomů.....	95
Kučerová H., Mihalová R., Bobková K., Rozehnalová K., Tůmová H., Janashia M., Šípek A. jr.	
P14. Nic neGeneruj Sám - aneb budme více jednotní v době NGS	96
Hirschfeldová K., Urbanová M., Obeidová L., Janošíková B., Štekrová J., Zedníková I., Liška F., Chylíková B., Elišáková V., Hořínek A., Panczak A., Šeda O.	
P15. OIDIP je jen začátek, aneb nový koncept rutinní diagnostiky vzácných onemocnění	97
Obeidová L., Hirschfeldová K., Urbanová M., Janošíková B., Štekrová J., Zedníková I., Liška F., Chylíková B., Elišáková V., Hořínek A., Panczak A., Šeda O.	
P16. Genetická analýza sourozenců s ID / DD, ASD, ADHD a epilepsií	98
Čapková Z., Čapková P., Srovnal J., Štaffová K., Adamová K., Pazderová J., Rohoň P., Hajduch M., Procházka M.	
P17. Výskyt vrozených vad u dětí narozených po asistované reprodukci	99
Šípek A. Jr., Gregor V., Šípek A., Klaschka J., Malý M.	
P18. Acephalic spermatozoa syndrome - a rare genetic cause of male infertility	100
Liška F., Frolíková M., Janků M., Chylíková B., Dvořáková-Hortová K.	

P19. Polymorfismus v genu pro APOE neovlivňuje riziko vzniku T2DM.....	101
Dlouhá L., Pelikánová T., Adámková V., Hubáček J. A.	
P20. Transkriptomická signatura steatózy u transplantovaných jaterních štěpů	102
Šeda O., Cahová M., Míková I., Šedová L., Daňková H., Heczková M., Brátová M., Ďásková N., Erhartová D., Čapek V., Chylíková B., Trunečka P.	
P21. Multiplex plasma protein profiling in patients with familial hypercholesterolemia under different therapy	103
Dlouha D., Mesanyova J., Rohlova E., Blaha M., Hubacek J. A., Blaha V.	
P22. The potential link between HCRTR2 polymorphism and acute coronary syndrome in Czech population	105
Dlouha D., Mrazkova J., Mesanyova J., Lanska V., Wohlfahrt P., Prochazkova I., Hubacek J. A., Pitha J.	
P23. Plazma „tekutá biopsie“ pro molekulárně genetickou analýzu mikroRNA	106
Mesányová J., Dlouhá D., Bláha M., Bláha V., Hubáček J. A., Pitha J.	
P24. Genetické testování Huntingtonovy choroby	107
Musilová M., Vondráčková Z.	
P25. Rozdílné zastoupení mozaiky u pacientky s Turnerovým syndromem – prenatalní záchyt a rozdílné postnatální nálezy v zárodečných listech	108
Štellmachová J., Curtisová V., Adamová K., Vrbická D., Vrtěl P., Vrtěl R., Procházka M., Kláskova E.	
P26. Vyšetření dědičných predispozic k nádorovým onemocněním metodou NGS – dosavadní výsledky a nejasné případy	109
Blaháková I., Trizuljak J., Vrzalová Z., Pospíšilová Š.	
P27. Charakterizace patogenních variant u rodin s výskytem dědičné trombocytopenie – kazuistiky.....	110
Vrzalová Z., Radová L., Staňo Kozubík K., Trizuljak J., Blaháková I., Štika J., Pospíšilová Š., Doubek M.	
P28. Diagnostika pacientů s podezřením na Ph-negativní myeloproliferativní neoplázii	111
Štika J., Vrzalová Z., Pospíšilová Š., Doubek M.	
P29. OSCAR one stop clinic – jaká vyšetření lze provést během jedné návštěvy	112
Lošan P., Kizmanová R., Štenglová D.	