

**Pracovní den Společnosti lékařské genetiky
České společnosti J. E. Purkyně**

Kaprasův den: Klinická genetik

30. března 2011, Lékařský dům, Praha 2, Sokolská 31

Dopolední program 9.15 – 12.30 hod., délka přednášky 10' + 5' diskuse

- 1) M. Kohoutová (Praha): 100. výročí založení Ústavu biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN 9.15 – 9.25
- 2) A. Baxová, K. Hirschfeldová, A. Křepelová, J. Zeman (Praha): Vzácné formy skeletálních dysplázií, pokroky v diagnostice 9.30 – 9.40
- 3) O. Šeda, F. Liška, D. Křenová, M. Krupková, M. Pravenec, V. Křen (Praha): Modelování lidských multifaktoriálních onemocnění pomocí geneticky definovaných kmenů laboratorního potkana 9.45 – 9.55
- 4) M. Macek (Praha): Lékařská genetik se stala evropským oborem 10.00 – 10.15
- 5) Sheng Wang (BGI China): Next generation sequencing applications and human research in BGI. 10.15 – 10.25
- 6) M. Havlovicová a kol.(Praha): Výsledky I. fáze projektu Cherish 10.30 – 10.40
- 7) M. Simandlová, J. Drábová, Z. Zmítková, Š. Vejvalková, M. Havlovicová, E. Seemanová (Praha): Nález del (4)(q13.2q21.22) u probanda s původně diagnostikovaným Fetal face syndromem 10.45 – 10.55
- 8) V. Šiffnerová, H. Klimentová, M. Melková, P. Váňová, H. Vondráčková, M. Vraná, M. Dobrovolná (Praha): Detailní genotypizace HLA pro potřeby transplantace hematopoetických kmenových buněk. 11.00 – 11.10
- 9) P.Laššuthová, H.Čechová, S.Včelíková, R.Štemberková, J.Jenčík, M.Staňková, P.Hrabáková, K.Pegová a H.Žižková (Praha): Zavedení nové metody pro stanovení buněčného chimerizmu u pacientů po aHSCT. 11.15 – 11.25
- 10) L. Foretová, M. Navrátilová, B. Dvořáčková, D. Hanousková, M. Svoboda, E. Macháčková (Brno): Update - genetik nádorů prsu a ovaria - poradenství a follow-up. 11.30 – 11.40
- 11) V. Curtisová, I. Dhaifalah, P. Čapková, M. Holzerová, L.Tučková, E. Popelínská (Olomouc, Brno): Prenatální diagnóza izochromozomu 5p z choriových klků a plodové vody 11.45 – 11.55
- 12) M.Godava, K.Adamová, M.Holzerová, H.Filipová, R.Vrtěl, M.Jarošová (Olomouc): Co všechno může způsobit nadpočetný isochromosom 18p? 12.00 – 12.10

- 13) M. Kopečková, L. Benešová, P. Osmančík, P. Sekerka, P. Paulů, M. Minárik (Praha):
Genetické pozadí rezistence na protidestičkovou léčbu. 12.15 – 12.25

12,30-13,30 oběd

Odpolední program 13.30 – 16.00 hod., délka přednášky 10' + 5' diskuse

- 14) Vítězná práce soutěže SLG o nejlepší publikaci za r. 2009
J. Zuna, T. Burjanivova, E. Mejstrikova, Z. Zemanova, K. Muzikova, C. Meyer, S.W. Horsley, L. Kearney, S. Colman, H. Ptoszkova, R. Marschalek, O. Hrusak, J. Stary, M. Greaves, J. Trka (Praha, Ostrava, Frankfurt, London):
Vznik a vývoj leukemického klonu s přestavbou genu MLL. 13.30 – 13.40
- 15) J. Všetická, S. Pitronová, R. Skalíková, I. Urbanovská, J. Žmolíková (Ostrava): Pozdní záchyt závažných chromozomálních aberací u dvou dětí - kazuistiky. 13.45 – 13.55
- 16) T. Adam, P. Wojtowicz, H. Krätschmerová, K. Mičová, A. Barešová, E. Dostálová, H. Konvalinová, I. Fikarová, V. Šťastná, J. Prachařová, A. Polýnková, K. Hron, D. Friedecký (Olomouc): Metabolomika jako nástroj diagnostiky metabolických poruch 14.00 – 14.10
- 17) D. Grečmalová, E. Šilhánová, A. De Paepe (Ostrava): Ehlers - Danlos syndrom (dvě kazuistiky) 14.15 – 14.25
- 18) H.Filipová, A.Šantavá, E.Schneiderová, R.Kratochvílová, E.Krejčířiková, R.Vodička, R.Vrtěl (Olomouc): Současný stav molekulární diagnostiky TSC 14.30 – 14.40
- 19) L. Dubská, M. Vyskočilová, A. Mikušková, J. Starý, M. Suková, J. Štěrba, D. Valík (Brno, Praha): Farmakogenetické aspekty terapie thiopuriny: pilotní výsledky komplexního farmakogenetického vyšetření TPMT pacientů s ALL a zajímavé kazuistiky. 14.45 – 14.55
- 20) M. Kuklík, I. Mařík (Praha): Pokroky klinické genetiky v poznání dysproporcionálních dwarfismů 15.00 – 15.10
- 21) A. Puchmajerová, L. Šrámková, Z. Vlčková, D. Novotná, M. Havlovicová (Praha): Cytogenetický nález u pacientky s myelodysplastickým syndromem 15.15 – 15.25
- 22) M. Hejtmánková, M. Trková, V. Bečvářová, J. Horáček, I. Soldátová, L. Dvořáková, M. Putzová, E. Hlavová, V. Krutílková, D. Rašková, D. Smetanová, E. Kulovaný, M. Hynek, M. Matoušková, D. Stejskal (Praha): SNP array v klinické praxi, přínos v prenatální a postnatální diagnostice. 15.30 – 15.40