



## INFORMACE

### REGISTRACE

2.4. 10:00-18:00 Vestibul u hlavního vchodu v přízemí ●

3.4. 08:00-16:00 Vestibul u hlavního vchodu v přízemí ●

### PŘEDNÁŠKY

Dle programu Sál Rondo v 1. patře ●

Přednášky v časovém formátu 10 min + 2 min diskuze (mimo úvodních přednášek)

### POSTEROVÁ SEKCE

2.4.-4.4. Salonek u kinosálu v 1. patře ●

### OCENĚNÍ AUTORŮ DO 35 LET

Cena organizačního a vědeckého výboru pro nejlepší přednášku a nejlepší poster autorů do 35 let (partner I.T.A - Intertact)

### OBĚDY A VEČEŘE

Restaurace Elektra v přízemí ●

### COFFEE BREAKS

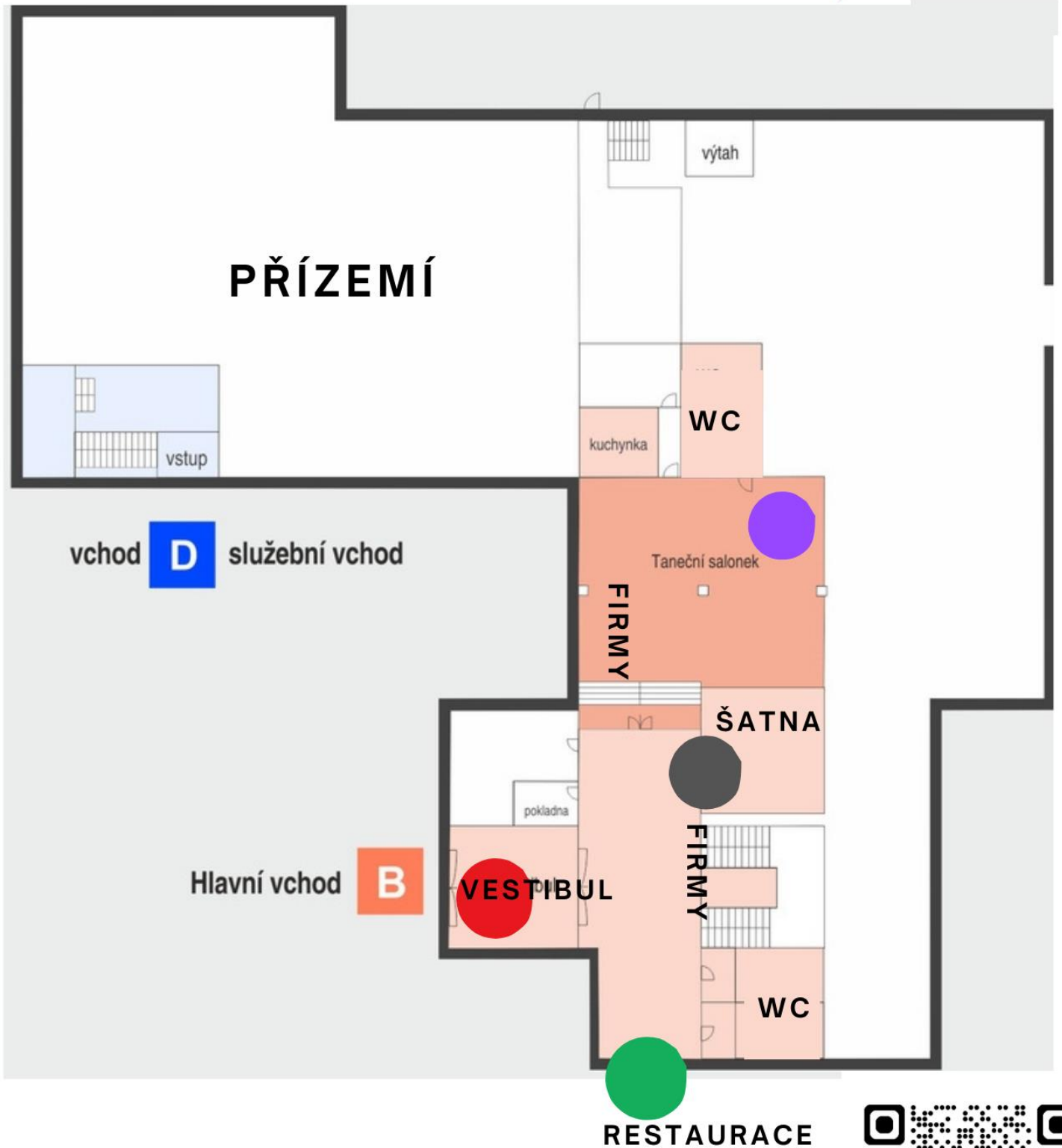
Bar u přednáškového sálu v 1. patře a salonek v přízemí u šatny ●

### ŠATNA

V přízemí naproti hlavnímu vchodu ●



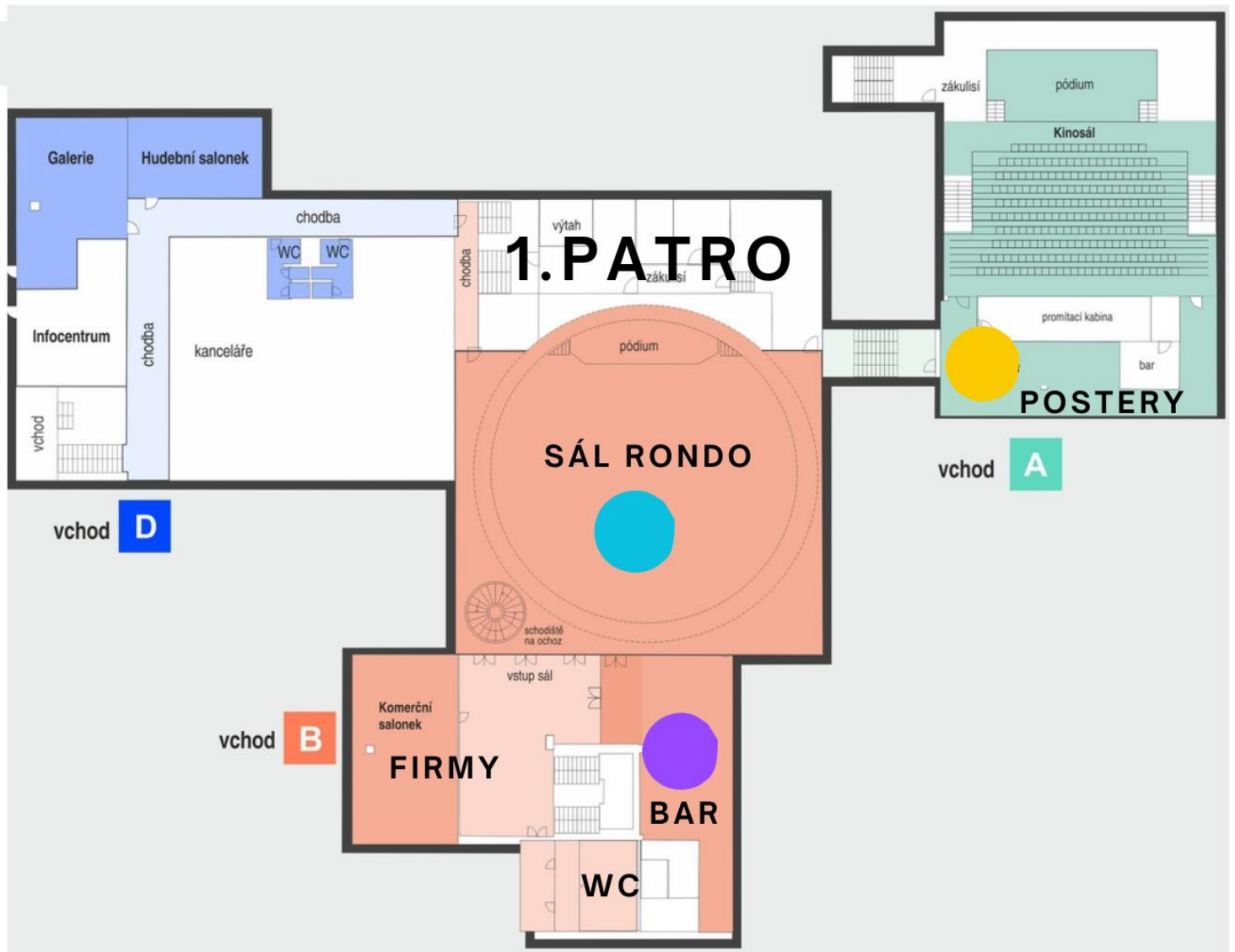
# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



wifi: KKC Elektra      heslo: Elek2023Tra  
Centrum Elektra, Luhačovice 2. - 4.4.2025



# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



wifi: KKC Elektra      heslo: Elek2023Tra  
Centrum Elektra, Luhačovice 2. - 4.4.2025



# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### STŘEDA

- 10:00-12:30 **Satelitní meeting Národní genomické platformy**
- 13:00-13:15 **Zahájení konference**
- 13:15-13:45 **Úvodní slovo**
- 13:45-14:35 **Využitie prirodzenej ľudskej DNA variácie na studium vývinových postihnutí ako aj funkcie mozgu**, Gecz J., Faculty of Health and Medical Sciences, Adelaide Medical School, The University of Adelaide
- 14:35-15:15 **Studium vzácných nemocí; historický odkaz pro současnost a budoucnost**, Kmoch S., Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných metabolických poruch, 1. LF UK, Praha
- 15:15-15:30 **Coffee break**
- 15:30 – 18:10 Blok I – Genomika a kardiogenetika**
- 15:30-15:42 **Český národní omický repozitář: Brána ke sdílení genomických dat v Evropě**, Bystrý V., CEITEC Masarykova univerzita, Brno
- 15:42-15:54 **Problematika informovaného souhlasu u genomických dat nejen v onkologii – etické hledisko**, Staňo Kozubík K., Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno; Ústav humanitních studií v lékařství, 1. LF UK v Praze
- 15:54-16:06 **Genetika vzácného onemocnění ledvin fokální segmentální glomeruloskleróza (FSGS) u dospělé střeoevropské populace**, Thomasová D., Ústav biologie a lékařské genetiky, FN Motol a 2. LF UK, Praha
- 16:06-16:18 **Exomové sekvenování jako standard molekulární diagnostiky vzácných onemocnění: přehled vyšetření a vybrané kazuistiky**, Wayhelová M., Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN v Motole, Praha
- 16:18-16:30 **Celoexomová analýza genetických onemocnění kostních pozůstatků z období 1850-1930**, Michalovská R., GHC GENETICS s.r.o., Praha, Ústav soudního lékařství a toxikologie 1. LF UK a VFN v Praze, Ústav dějin lékařství a cizích jazyků 1. LF UK, Praha

# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### STŘEDA

#### 15:30 – 18:10 Blok I – Genomika a kardiogenetika

- 16:30-16:42 **Implementace rychlého celogenomového sekvenování u novorozenců a dětí hospitalizovaných na JIP v České republice: první výsledky z celonárodní studie „Baby Fox“**, Slabá K. , Pediatrická klinika, LF MU a FN Brno, Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno
- 16:42-16:54 **Výsledky exomového sekvenování u pacientů s poruchami autistického spektra**, Sedláčková L., Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN v Motole, Praha
- 16:54-17:06 **Od kandidátní varianty k popisu nového onemocnění: varianty v genu EHMT2 způsobují neurovývojové onemocnění podobné Kleefstra syndromu**, Nosková L., Laboratoř pro studium vzácných onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze
- 17:06-17:18 **Genetické aspekty aneurysmy a disekce hrudnej aorty**, Grünnerová L., Oddelenie klinickej genetiky, Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Bratislava
- 17:18-17:30 **Geny pevně asociované s fenotypem dědičných KVO, co pacientům referovat?**, Krebsová A., IKEM, Praha
- 17:30-17:42 **Fabryho choroba jako příčina hypertrofické kardiomyopatie**, Dvořáková L., Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze
- 17:42-17:54 **Rychlá diagnóza Danonovy choroby u pacientky s hypertrofickou kardiomyopatií**, Piherová L., Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF a VFN v Praze
- 17:54-18:06 **Analýza kvantity proteinových produktů genu pro titin u pacientů s dilatační kardiomyopatií**, Adamová M., Klinika kardiologie, IKEM, Praha, Institute of Physiology II, University of Münster, Münster, Germany
- 19:30-21:00 **Večeře**
- 21:00-24:00 **Prezentace jednotlivých pracovišť**

# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### ČTVRTEK

#### 8:30 – 10:06 Blok II – Onkogenetika

8:30-8:42 **NGS technologie Genexus: Rychlá a přesná detekce somatických mutací v onkologii**, Dolinová I., Oddělení genetiky a molekulární diagnostiky, Krajská nemocnice Liberec, a.s.

8:42-8:54 **Hlavně se neztratit UMAPách – využití metylačních dat**, Martínek P., Bioptická Laboratoř, s.r.o., Plzeň

8:54-9:06 **FastGEN pro klinickou diagnostiku**, Novotný A., BioVendor – Laboratorní medicína a.s., Brno

9:06-9:18 **Komplexná genetická analýza pacientok s karcinómom vaječníkov: Zárodočné a somatické mutácie v kontexte personalizovanej liečby**, Dolešová L., Oddelenie lekárskej genetiky, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava

9:18-9:30 **Využití konceptu tekuté biopsie pro neinvazivní hodnocení multimodální léčby metastatického kolorektálního karcinomu: sledování mutantních klonů pomocí plazmatické NGS**, Kroupová P., Elphogene, s.r.o., Praha

9:30-9:42 **Genetika na mieru: Ako molekulárne testy menia liečbu onkologických pacientov**, Svoboda M., Oddelenie lekárskej genetiky, Onkologický ústav sv. Alžbety, Bratislava

9:42-9:54 **Naše první zkušenosti s panelem MSK-Access® pro analýzu tekutých biopsií**, Putzová M., Bioptická laboratoř s.r.o., Plzeň

9:54-10:06 **Unlocking Precision Medicine: How SeqOne's Integrated Platform for Somatic Analysis Simplify Genomic Workflows**, Bourgard C., Altium s.r.o.

10:06-10:20 **Coffee break**

#### 10:20 – 12:10 Blok III – Hereditární nádorové syndromy

10:20-10:32 **Výsledky vyšetření genů hereditárních nádorových syndromů na Ústavu lékařské genetiky FNOL roce 2013 a 2021**, Curtisová V., Ústav lékařské genetiky FN Olomouc

# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### ČTVRTEK

#### 10:20 – 12:10 Blok III – Hereditární nádorové syndromy

- 10:32-10:44 **Česká data z germinálního testování karcinomu prsu**, Kleiblová P., Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze
- 10:44-10:56 **Testování nádorové predispozice a "secondary findings": tvorba konsenzu**, Soukupová J., Laboratoř onkogenetiky, Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze
- 10:56-11:08 **Aktuální informace z pracovní skupiny Onkogenetiky SLGG JEP**, Kleibl Z., Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze
- 11:08-11:20 **10 let s NGS v MOÚ – dědičná predispozice k nádorům dospělého věku**, Macháčková E., Oddělení epidemiologie a genetiky nádorů, MOÚ, Brno
- 11:20-11:32 **Genetické příčiny adenokarcinomu pankreatu (PAC)**, Koudová M., GENNET a GNTlabs by GENNET, Praha
- 11:32-11:44 **Reklasifikace klinicky nejasných variant nalezených u jedinců testovaných pro hereditární nádorové syndromy: současné poznatky a praxe**, Spurná Z., PRENET – prenatální diagnostika a genetika, Pardubice
- 11:44-11:56 **Funkčná charakterizácia zárodočných variantov u dedičnej trombocytopenie asociovanej so zvýšeným rizikom rozvoja hematologických malignít**, Likavcová P., Ústav lékařské genetiky a genomiky, FN Brno a LF MU, Brno
- 11:56-12:08 **IDT = váš nový partner pre budúcnosť**, Horák P., Pentagen
- 12:10-13:10 **Oběd**
- #### 13:10 – 15:36 Blok IV – Klinická genetika a diagnostika (1.část)
- 13:10-13:22 **Síla amplikonů v době NGS technologií**, Urbanová, M., GENNET, s.r.o., Praha
- 13:22-13:34 **Kompletní řešení pro krátká i dlouhá čtení**, Véle D., 3GENES
- 13:34-13:46 **Po stopách příčin hereditárních tubulointerstiálních nefropatií**, Živná M., Laboratoř pro studium vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1.LF UK a VFN v Praze; Section on Nephrology, Wake Forest School of Medicine, Winston-Salem, NC, USA

# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### ČTVRTEK

#### 13:10 – 15:36 Blok IV – Klinická genetika a diagnostika (1.část)

- 13:46-13:58 **Monoalelická varianta LAMA5 podmiňuje v jedné rodině autosomálně dominantní tubulointersticiální nefropatii**, Svojšová K., Laboratoř pro výzkum vzácných nemocí, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK, Praha
- 13:58-14:10 **Polycystická choroba ledvin s prenatálním nástupem v důsledku trialelické změny v PKD1 a PKD2**, Godava M., Fetmed s.r.o. - Centrum fetální medicíny, genetiky a gynekologie, Olomouc, Laboratoř lékařské genetiky, SPADIA LAB a.s., Nový Jičín
- 14:10-14:22 **Výzvy a limity DNA testovania otcovstva a iných príbuzenských vzťahov, „aneb i porouchané hodiny dvakrát za den ukazují správný čas“**, Baldovič M., Laboratórium genomickej medicíny, GHC GENETICS SK s.r.o., Bratislava; Katedra molekulárnej biológie, Prírodovedecká fakulta UK, Bratislava
- 14:22-14:34 **Parodontitída ako nevhodné rodinné dedičstvo**, Konečný M., Laboratórium genomickej medicíny, GHC GENETICS SK
- 14:34-14:46 **Neurometabolické a neurovývinové ochorenia v rómskej populácii**, Giertlová M., Centrum klin. a predklin. výskumu, MediPark, LF UPJŠ v Košiciach, Neurolog. klinika, LF UPJŠ v Košiciach; Ambulancia lek. genetiky, DFNSP Banská Bystrica, Ambulancia lek. genetiky, Unilabs Slovensko s.r.o., Košice
- 14:46-14:58 **Pontocerebelární hypoplazie typ 1B jako příčina hypotonie, poruch polykání a mikrocefalie u novorozenců romského etnika – vzácná genetická diagnóza?**, Ptáčnicková N., Ústav biologie a lék. genetiky 2. LF UK a FN v Motole, Praha
- 14:58-15:10 **Význam celoexomového sekvenování pro další management pacientů se zrakovým postižením**, Turnovec M., Ústav biologie a lék. genetiky 2. LF UK a FN v Motole, Praha; Neurochirurg. klinika dětí a dospělých 2. LF UK a FN v Motole, Praha
- 15:10-15:22 **Leberova hereditární optická neuropatie – aktualizace diagnostického algoritmu**, Tesařová M., Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu, 1. LF UK a VFN v Praze



# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### ČTVRTEK

13:10 – 15:36 **Blok IV – Klinická genetika a diagnostika (1.část)**

15:22-15:36 **Využití single cell multiomiky v klinickém výzkumu / Single cell multiomics in clinical research**, Omelchenko D., DYNEX Technologies s.r.o

19:00-03:00 **Večeře**

### PÁTEK

8:30 – 10:20 **Blok V – Molekulární genetika a cytogenetika**

8:30-8:42 **Costellation - komplexní celogenomová analýza**, Snítily F., GeneTiCA

8:42-8:54 **Od CGP po lymfomy - ako rychlé NGS pomáha zlepšiť prácu laboratórii a výsledky liečby**, Držík F., Life Technologies Czech Republic s.r.o.

8:54-9:06 **Z kapsy do klinické praxe, skrz Nanopore k diagnóze**, Stiblík P., Brzoň O., I.T.A.-Intertact

9:06-9:18 **Innovative Transcriptomic Approaches: Unlocking New Potential in Biological Research**, Mášová A., Biotechnologický ústav AV ČR v.v.i., Vestec

9:18-9:30 **Single-Cell Analysis of Endometrial Tissue in Fertility-Limiting Pelvic Disorder**, Abaffy P., GeneCore Facility, Institute Of Biotechnology, Czech Academy Of Sciences, Biocev, Vestec, Czech Republic

9:30-9:42 **Nová patogenní nonsense varianta v genu ADSL vedoucí k fatálnímu fenotypu deficitu adenylosukcinátlyázy**, Zikánová M., Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze

9:42-9:54 **Překvapivý nález maternální tetrazomie 9p v NIPT**, Kleinová S., Laboratoř a centrum lék. genetiky, SPADIA LAB, a.s.; Laboratoř lék. genetiky, GENvia, s.r.o.

9:54-10:06 **Optické mapování genomu (OGM) jako pokročilý nástroj pro analýzu prostorové a klonální heterogenity glioblastomů**, Zemanová Z., Centrum nádorové cytogenomiky ÚLBLD, 1. LF UK a VFN v Praze

# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### PÁTEK

#### 8:30 – 10:20 Blok V – Molekulární genetik a cytogenetika

10:06-10:18 **Přínos detekce jednonukleotidových polymorfizmů v PGT-A**, Blahútová D., REPRONEDA s.r.o., Brno

10:20-10:35 **Coffee break**

#### 10:35 – 13:15 Blok VI- Klinická genetik a diagnostika (2.část)

10:35-10:47 **Neinvazívne prenatalne testovanie - skrínig alebo diagnostika?**, Minárik G., Trisomy test s.r.o., Nitra, Slovensko, Gyncare s.r.o., Bratislava, Slovensko

10:47-10:59 **Generika pro Genetika**, Zástěra J., Carolina Biosystems, s.r.o.

10:59-11:11 **DPYD a haplotyp B3: Hluboká intronová varianta c.1129-5923C>G a její role v klinické praxi**, Janíková M., Ústav lékařské genetiky, FN Olomouc; Ústav lékařské genetiky, LF UP v Olomouci

11:11-11:23 **Význam přenašečství patogenních variant v genech pro syndromy chromosomální instability z hlediska rizika hematologických malignit a toxicity protinádorové léčby**, Trizuljak J., Ústav lékařské genetiky a genomiky, LF MU a FN Brno; Středoevropský technologický institut, Masarykova univerzita, Brno; Interní hematologická a onkologická klinika, LF MU a FN Brno

11:23-11:35 **Genetické vyšetření v personalizované léčbě – od paliativní péče k úspěšné léčbě**, Tajtlová J. Oddělení lékařské genetiky, FTN, Praha

11:35-11:47 **Guidelines SLG pro referování sekundárních a incidentálních nálezů z NGS/WES/WGS**, Výbor SLG ČLS JEP

11:47-11:59 **Polygenní rizikové skóre: Význam a implementace v DNA diagnostice**, Kovář M., GENNET s.r.o., Praha

11:59-12:11 **Vzácné syndromy diagnostikované v raném věku na jednotkách intenzivní péče FN Motol a jejich dopady na péči o pacienty**, Balašáková M., Ústav biologie a lékařské genetiky, FN v Motole a 2. LF UK, Praha

# 1.ČESKOSLOVENSKÝ KONGRES LÉKAŘSKÉ GENETIKY



## PROGRAM

### PÁTEK

#### 10:35 – 13:15 Blok VI- Klinická genetika a diagnostika (2.část)

- 12:11-12:23 **Využitelnost' celoexómového sekvenovania v genetickej diagnostike rôznych skupín zriedkavých ochorení**, Tomková E., Oddelenie lekárskej genetiky, Medirex, a.s., Bratislava; Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky, LF UK, Bratislava
- 12:23-12:35 **Genetická diagnostika genů s dominantní i recesivní dědičností**, Zídková J., Centrum molekulární biologie a genetiky, LF MU a FN Brno
- 12:35-12:47 **Nové formy hereditárních ataxií SCA27B a CANVAS**, Vyhnálková E., Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN v Motole, Praha; Centrum hereditárních ataxií FN v Motole, Praha
- 12:47-12:59 **A novel splicing variant of FGFR3 gene detected in patients with hypochondroplasia and achondroplasia**, Krulišová V., GHC Genetics, Praha
- 12:59-13:11 **Nálezy a interpretace genetických variant u onemocnění Amyotrofická laterální skleróza**, Šlachtová L. a Šípek A., Institute of Biology and Medical Genetics First Faculty of Medicine Charles University in Prague
- 13:15-14:15 **Zakončení konference a oběd**