

XIII. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY

PROGRAM

Vážení kolegové a milí přátelé,

dva dny sychravého podzimu jsou již tradičně věnovány srazu spřízněných duší, jejichž jedinou touhou jsou každodenní ponory do hlubin lidského genomu. Ještě koncem září pohled na počet registrovaných na webových stránkách vůbec nenavštěvoval tomu, že by se toto setkání vůbec mělo konat. Utěšovalo nás snad jenom tušení, že se chováte v těchto situacích podobně jako my a necháváte vše na poslední chvíli. Nakonec jste nás potěšili více než padesáti příspěvky z českých i slovenských pracovišť, které se převážně zabývají podrobným sledováním změn a alternativ na úrovni DNA. Přednášky jsme se snažili rozdělit do sedmi sekcí, i když jsme si vědomi, že v některých případech bylo dané zařazení spíše formální. Pevně věříme, že naše konference většinu přítomných obohatí o nové poznatky v diagnostice nukleových kyselin, že se jednotlivá pracoviště a laboratorní týmy budou navzájem inspirovat a že všechny laboratoře zasadí a vybudují své kameny aplikovaného výzkumu tak, aby po nich bylo možno překonávat nevyzpytatelnou řeku, která protéká českým zdravotnictvím.

Radek Vodička a Radek Vrtěl



PROGRAM KONFERENCE

Čtvrtek 26. listopadu 2009

- 8.30 Počátek prezentace
- 8.45–9.15 Ranní káva, čaj
- 9.15–9.30 **Zahájení konference**
prof. MUDr. Zdeněk Kolář, CSc.
MUDr. Radomír Maráček
prof. MUDr. Jiří Šantavý, Ph.D.

9.30–12.00

1. Sekce: Začlenění ČR do EU

Předsedající:

prof. MUDr. Radim Brdička, DrSc., prof. MUDr. Jiří Šantavý, CSc.

- 1. Výsledky projektu Eurogentest a aktivity EU2009.cz v oblasti vzácných genetických onemocnění**
Macek M.
- 2. Předsednictví ČR v Evropské Radě (eu2009.cz) a jeho výsledky v oblasti vzácných onemocnění**
Macek M.
- 3. Mezinárodní nomenklatury konstitučních chorob skeletu v klinické praxi**
Mařík I., Kuklík M., Maříková A., Hudáková O.

2. Sekce: Metody

Předsedající:

Mgr. Ondřej Scheinost, Mgr. Radek Vodička, Ph.D.

4. **Nové molekulárně genetické testy**
Čížek J.
Prezentace firmy PentaGen
5. **Potencionální možnosti rychlých izolačních postupů při detekci aneuploidií metodou QF PCR**
Filipová H., Vodička R., Vrtěl R.
6. **Molekulárně-genetický skríníng poruch cytochrom c oxidázy metodou high-resolution melting**
Vondráčková A., Veselá K., Tesařová M., Zeman M.
7. **Preimplantační genetická diagnostika monogenních chorob metodou PGH – naše výsledky za rok 2009**
Putzova M., Pecnova L., Krutilkova V., Mika J., Kren R., Stejskal D.
8. **Co jsme našli na chromozomech pacientů s mentální retardací (screening pomocí metody MLPA)**
Hedvičáková P., Vlčková Z., Vlčková M., Havlovicová M., Maříková T., Simandlová M., Zemánková E., Seemanová E., Sedláček Z.
9. **The method of high-resolution melting (HMR) in diagnostics of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD)**
Elišáková V., Šteková J., Svobodová S., Reiterová J., Merta M., Tesař V., Kohoutová M.
10. **Vysokorozlišovací analýza křivek tání (HRM) – efektivní screeningová metoda v onkogenetice**
Macháčková E., Lukešová M., Házová J., Foretová L.
11. **Aplikace QPCR v diagnostice lidské DNA**
Vodička R. a Vrtěl R.
12. **QIAGEN – nové fúze, nové produkty, nové možnosti**
Lukaszová L.
Prezentace firmy Bio-Consult Laboratories s. r. o.

12.00–13.00 Obědová přestávka

13.00–15.00

3. Sekce: Nové přístupy

Předsedající:

prof. MUDr. Milan Macek, DrSc., doc. RNDr. Radek Vrtěl, Ph.D.

13. Monitorování progresu kolorektálního karcinomu vyšetřením cirkulujících nádorových buněk a volné nádorové DNA v krvi a plazmě pacientů

Benešová L., Belšánová B., Mészárosová A., Lipská L., Visokai V., Vepřeková G., Mináriková P., Zavoral M., Minárik M.

14. TSPY and TSPX genes and their functions

Křížová K., Vodička R., Vrtěl R., Steigrová J.

15. Vliv celogenomové amplifikace na výsledky komparativní genomové hybridizace

Bystřická D., Zemanová Z., Gančarčíková M., Březinová J., Michalová K.

16. Effect of the amplicon length on genotyping of a single nucleotide substitution by high-resolution melting analysis

Radvansky J., Resko P., Minarik G., Kadasi L.

4. Sekce: Aplikace

Předsedající:

doc. MUDr. Pavel Seeman, Ph.D., MUDr. František Cisárik, CSc.

17. Zmapování mutačních spekter genů MYH7, MYBPC3, TNNT2 a TNNI3 u pacientů s hypertrofickou kardiomyopatií v České populaci

Minárik M., Čurila K., Benešová L., Sekerka P., Pěnička M., Zemánek D., Veselka J., Widimský P., Gregor P.

18. Analýza genů CLCN1 a SCN4A u pacientů s non-dystrofickou myotonií

Sedláčková J., Páclová D., Hrubá Z., Pouchlá S., Fajkusová L.

19. Analýza velkých genomových přeuspořádání v genu pro LDL receptor

Goldmann R., Tichý L., Freiburger T., Šultésová P., Vrzalová Z., Zapletalová E., Fajkusova L.

20. **Nová homozygotní mutace v genu KCNQ1 asociovaná se syndromem Long QT**

Kadlecová J., Kaňovský J., Bittnerová A., Gaillyová R., Novotný T.

15.00–15.30 Přestávka s občerstvením

15.30–17.20

21. **Kazuistika: Mutační analýza genu TP53 u pacienta z rodiny se závaží onkologických onemocnění**

Zrůstová J., Mazánek P., Valášková I., Gaillyová R.

22. **Trombofilní mutace u žen české populace**

Koudová M., Bittóová M., Vlčková R., Petr M., Slepíčková I., Lavická E., Kohlíková E.

23. **CMT1A duplikace atypického rozsahu, jejich rozsah a frekvence v rozsáhlém souboru českých pacientů**

Seeman P., Vyhnálková E., Posádka J., Mazanec R., Sakmaryová I.

24. **Brooke-Spieglerův syndrom – kazuistika**

Vaněček T., Kazakov D., Kacerovská D., Grossmann P., Thoma-Uszynski S.

25. **KIR geny u pacientů s IVF**

Vraná M., Cuchalová L., Králíčková M., Řezáčová J., Madar J.

26. **Mutace v genu POLG1 u pacientů s Alpersovým syndromem**

Tesařová M., Vinšová K., Ješina P., Honzík T., Hansíková H., Zeman J.

18.30 Odjezd od hotelu Flora na Svatý Kopeček

18.45 Odjezd z autobusové zastávky „17. listopadu“
na Svatý Kopeček

19.00 Společenský večer v restauraci Archa na Svatém Kopečku
spojený s večerní prohlídkou ZOO Olomouc na Svatém Kopečku

Pátek 27. listopadu 2009

8.30–10.00

5. Sekce: Asociační studie

Předsedající:

MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D., Ing. Jitka Štekrová

27. **Asociace polymorfismů genů pro ABCB1 a ABCC1 s terapeutickou odpovědí u pacientů s astma bronchiale a nespecifickým střevním zánětem**

Godava M., Vodička R., Kopřiva F., Potěšil J., Böhmová J., Vrtěl R., Džubák P., Dušek L., Šantavý J.

28. **Polymorfismus genu TSPY u mužů s poruchou plodnosti, seminomů a u Y pozitivních patientek s Turnerovým syndromem**

Svačinová V., Vodička R., Vrtěl R., Jurak L., Krejčířiková E., Šantavý J.

29. **Molekulárně genetická analýza polymorfismů a STR lokusů u pacientů s nemalobuněčným karcinomem plic**

Hirmerová E., Panczak A., Kebrdlová V., Hořínek A., Homolka J., Štekrová J., Kohoutová M.

30. **DNA polymorfismus trombofilních mutací a Gilbertovy choroby ve vztahu k další patologii**

Kuklík M., Bacigálová M., Kajanová P., Helešic V., Krkavcová M.

31. **Polymorphisms in the CRP gene and schizophrenia in the armenian population: A pilot study**

Zakharyan R., Khojetsyan A., Chavushyan A., Arakelyan A., Boyajyan A., Stahelova A., Mrazek F., Petrek M.

32. **Funkční varianta genu ANXA11 snižuje riziko onemocnění sarkoidózou: Potvrzení výsledků celogenomové asociační studie**

Stahelová A., Mrázek F., Kriegová E., Hutyrová B., Kubištová Z., Kolek V., Petřek M.

10.00–10.30 Přestávka s občerstvením

10.30–12.00

6. Sekce: Funkční genomika

Předsedající:

doc. MUDr. Marián Hajdúch, Ph.D, doc. Mgr. Jiří Drábek, Ph.D.

33. **Prediktivní biomarkery a cílená biologická léčba v onkologii**
Hajdúch M.
34. **Molekulární diagnostika českých rodin s FAP: stříhové mutace**
Schwarzová L., Štekrová J., Florianová M., Kebrdlová V., Hirschfeldová K., Kotlas J., Veselá K., Kohoutová M.
35. **Studium regulačních oblastí genu OTC u člověka**
Dvořáková L., Lukšan O., Vlášková H., Hřebíček M., Jirsa M.
36. **Analysis of patients with renal hypouricemia in Czech population**
Stiburkova B., Hosoyamada M., Ichida K., Sebesta I.
37. **NQO1*2 genotyp pro NAD(P)H:quinone oxidoreduktazu 1 jako významný prognostický a prediktivní faktor u rakoviny prsu**
Vrtěl R.

12.00–13.00 Obědová přestávka

12.00–14.30 Výdej certifikátů

13.00–14.30

7. Sekce: Mezilaboratorní kontrola kvality

Předsedající:

prof. MUDr. Radim Brdička, Dr.Sc., ing. Aleš Hořínek

38. **Externí kontrola kvality v českých laboratořích provádějící genetické testování**
Brdička R.
39. **Kontrola kvality – asociace HLA s chorobami**
Vraná M., Nazarová S., Vondráčková H., Brdička R., Dobrovolná M.
40. **Paternitní testy a aktivity Československé společnosti pro forezní genetiku**
Hořínek A.

41. **Kontrola kvality – CFTR**
Piskáčková T.
42. **Výsledky kontroly – QF PCR**
Putzová M.
43. **Výsledky kontroly – AZF mikrolece, stanovení pohlaví a další**

POSTERY

1. **Poškodenie DNA v dôsledku karbonylového stresu u pacientov s chronickými zápalovými ochoreniami čreva**
Baláková D., Celec P., Baldovič M., Minárik G., Čierna I., Bátovský M., Kádaši L.
2. **Molecular and cytogenetic analysis of Y chromosome abnormalities in male with reproductive disorders**
Čejnová V., Štolba P., Harnaš V., Wilimská M., Laštůvková J.
3. **Novel mutation in gene for uroporphyrinogen decarboxylase in Egyptian patients with porphyria cutanea tarda**
Farrag M. S., Weshahy H., Douděrová D., Martásek P.
4. **Stanovení genotypu a fenotypu psychiatrických pacientů a jeho využití v léčbě paroxetinem**
Flodrová E., Juřica J., Barteček R., Gaillyová R., Žourková A.
5. **Jak různé značení ovlivňuje výsledek u High Density Array CGH**
Halbhuber Z. a Sedláček Z.
6. **MLPA analýza submikroskopických delecí/duplikací u dětí s mentální retardací**
Hirschfeldová K., Baxová A., Mihalová R., Veselá K., Štekrová J., Kohoutová M.
7. **Molekulárně genetická analýza kongenitální adrenální hyperplasie (deficit 21- a 11-β-hydroxylázy)**
Hrubá Z., Vrzalová Z., Pouchlá S., Fajkusová L.

8. **Mutace PRNP genu u pacientů s Creutzfeldt-Jakobovou nemocí (CJD)**
Matějčková M. a Parobková E.
9. **Molekulárně genetická analýza pacientů s feochromocytomem a paragangliomem**
Musil Z., Veselá J., Křepelová A., Zelinka T., Widimský J., Puchmajerová A., Simandlová M., Fryšák Z., Václavík J., Panczak A., Kohoutová M.
10. **Mutation screening of PAH gene using high resolution melting**
Polák E., Ficek A., Kádaši L.
11. **Mutační analýza genu PMP22 u slovenských pacientov s ochorením Charcot-Marie-Tooth a s hereditárnou neuropatiou s náchylnosťou na tlakovú obrnu**
Reško P., Radvánský J., Kádaši L.
12. **Mutační analýza genu NPHS2 u dospělých pacientů s kortikorezistentním nefrotickým syndromem**
Šafránková H., Reiterová J., Merta M., Elišáková V., Lněnička P., Štekrová J., Kohoutová M., Tesař V.
13. **Identifikácia polymorfizmov MBL2 genu u pacientov s cystickou fibrózou**
Tarová E., Poláková H., Kayserová H., Celec P., Kádaši L.
14. **A new sequence variation in cytochrome P450 oxidoreductase in a healthy control and its impact on protein function**
Tomková M., Marohnic C. C., McCammon K. M., Lelková P., Pospíšilová L., Masters B. S., Martásek P.
15. **Klinická a genetická charakteristika 3 českých rodin s katecholaminergní polymorfní komorovou tachykardií (CPVT)**
Valášková I., Kadlecová J., Švandová E., Běhačka R., Gaillyová R., Vít P., Kubuš P, Novotný T.
16. **Mutační analýza genu OTC**
Vlášková H., Stolnaja L., Dvořáková L., Hřebíček M., Stránecký V., Jirsa M.
17. **Mutation screening of MECP2 and CDKL5 genes in Rett syndrome patients**
Záhoráková D., Puchmajerová A., Baxová A., Marasek P.