

# XV. celostátní konference DNA diagnostiky

24.-25. listopadu 2011, ÚMG AV ČR, Praha 4 - Krč

Den první - čtvrtek 24. listopadu 2011

---

9:00	Zahájení registrace
10:00	Zahájení konference
10:10	RNA diseases David Staněk
11:10	Non-kontinuální duplikace v DMD genu v rodině pacienta s Duchennovou svalovou dystrofií Iveta Valášková, Václava Curtisová, Jitka Kadlecová, Renata Gaillyová
11:25	Paralelný přístup v molekulární diagnostice pletencových muskulárních dystrofií Zoja Vlčková, Peter Iglauer, Arpád Nagy, Juraj Mešťánek, Martina Hikkelová, Andrej Genčík, Martin Genčík
11:40	Identifikace nové mutace v genu OPA1 podmiňující autozomálně dominantní atrofii optiku, hluchotu, ptózu, oftalmoplegii, polyneuropatii a ataxii Petra Lišková, Markéta Tesařová, Hana Melšová, Pavel Diblík, Petr Těšina, Olga Ulmanová, Marcela Votruba
11:55	Analýza genu GJB2 u pacientov s bilaterálnou senzorieurnou poruchou sluchu na Slovensku - úvod do štúdie Ivica Mašindová, Lukáš Varga, Miloslava Hučková, Gabriela Pavlovčinová, Martina Balogová, Jana Jakubíková, Iwar Klimeš, Milan Profant, Daniela Gašperiková
12:10	Oběd
13:20	QIAGEN - kompletní řešení od vzorku po výsledky Ludmila Lukeszová (Bio-Consult Laboratories s. s r. o.)
13:35	Molekulárně genetická diagnostika u vzácných dědičných neurodegenerativních onemocnění - Niemann-Pickovy choroby typu C a X-vázané adrenoleukodystrofie Lenka Dvořáková, Hana Vlášková, Gabriela Štorkánová, Michaela Boučková-Hnízdová, Larisa Stolnaya, Helena Jahnová, Jiří Zeman, Milan Elleder, Martin Hřebíček
13:50	Nález rozsáhlých delecí zahrnujících NF1 gen u pacientů s NF1 onemocněním Jitka Kadlecová, Silvie Dudová, Martina Vaňásková, Iveta Valášková, Jana Šoukalová, Zdeněk Kalina, Renata Gaillyová
14:05	Více někdy není lépe - kazuistika rodiny se SMA Petra Hedvičáková, Markéta Vlčková
14:20	Novinky v reagentech New England BioLabs pro molekulární genetiku Vojtěch Kopský (Biotech)
14:25	Přestávka
14:55	Prohlídka posterů
15:25	Next Generations Sequencing - From Research to Diagnostics, from 1000 Genome to personalized sequencing Ole Menssing (Illumina)
15:40	Molekulárně genetická diagnostika Walker-Warburgova syndromu - kazuistika Lucie Kalužová, Pavlína Plevová, Eva Šilhánová
15:55	Molekulárně biologická analýza pacientů s feochromocytomem a paragangliomem Zdeněk Musil, Aleš Vícha, Tomáš Zelinka, Lenka Foretová, Anna Křepelová, Jan Václavík, Zdeněk Fryšák, Alena Puchmajerová, Martina Simandlová, Jiří Widimský, Milada Kohoutová
16:10	Molekulární analýza genu COL1A1 u pacientov s osteogenesis imperfekta Alžbeta Vážna, Martina Tóthová, Miroslava Krkavcová, Miloslav Kuklík, Ivo Mařík, Alica Baxová, Elsa Zemánková, Marie Korabečná
16:25	Mutační analýza genů podmiňujících idiopatický nefrotický syndrom Markéta Šafaříková, Lena Obeidová, Hana Šafránková, Petr Lněnička, Jana Reiterová, Jitka Štekrová, Vladimír Tesař, Milada Kohoutová
16:40	Ion Torrent™ - Personal Genome Machine - první sekvenátor DNA opravdu „nové generace“ Marco Pirrota, Ondřej Holeňa (Life Technologies)
17:00	Zakoneční 1. dne

---

## Den druhý - pátek 25. listopadu 2011

---

9:00	<b>Zahájení 2. dne</b>
9:00	<b>Nové enzymy pro molekulární biologii od firem KAPA Biosystems a MOBIO</b> Radim Štaif, Dana Vargová (Elisabeth Pharmacon)
9:15	<b>Význam RAGE polymorfizmů v progresii diabetické nefropatie</b> Katarína Kuricová, Veronika Tanhäuserová, Vendula Bartáková, Petra Linhartová, Lukáš Pácal, Jan Svojanovský, Darja Krusová, Jindřich Olšovský, Jana Bělobrádková, Jitka Řehořová, Kateřina Kaňková
9:30	<b>Structurally-functional study of mutant proteins - misfolding of cystathionin beta-synthase as a model</b> Aleš Hnízda, Viktor Kožich
9:45	<b>Od RFLP po NGS - vývoj molekulárně-genetické analýzy u pacientů s polycystickou chorobou ledvin</b> Jitka Štekrová, Jana Reiterová, Veronika Elišáková, Petr Lněnička, Miroslav Merta, Vladimír Tesař, Milada Kohoutová
10:00	<b>Využití metod sekvenování nové generace na přístroji GS Junior v diagnostice</b> Jaroslav Vohanka (Roche)
10:15	<b>Přestávka s občerstvením</b>
10:45	<b>Diagnostický potenciál volných nukleových kyselin</b> Aleš Hořínek, Marie Korabečná, Eva Pazourková, Pavel Škrha
11:00	<b>Metylace promotorů genů imunitní odpovědi ve volné DNA hemodialyzovaných pacientů</b> Marie Korabečná, Eva Pazourková, Aleš Hořínek, Magdalena Mokrejšová, Vladimír Tesař
11:15	<b>Vyšetření volné nádorové DNA v plazmě pacientů s kolorektálním karcinomem: Od výzkumu ke klinickému využití</b> Lucie Benešová, Ludmila Lipská, Barbora Belšánová, Petra Mináriková, Gabriela Vepřeková, Miroslav Levý, Vladimír Visokai, Miroslav Zavoral, Marek Minárik
11:30	<b>Somatic mutations in MLH1 gene and MSI status as molecular characteristics of sporadic colorectal cancer</b> Fabián Čaja, Lucie Schwarzová, Michaela Schneiderová, Jitka Štekrová, Pavel Vodička, Milada Kohoutová
11:45	<b>Genetické vyšetření toxicity 5-fluorouracilu</b> Monika Koudová, Martina Bittáková, Romana Vlčková, Renata Alánová, Ilona Slepíčková, Eva Lavická, Monika Hlaváčová, Vanda Indráková
12:00	<b>Oběd</b>
13:00	<b>PNA based platform in diagnostics</b> Robert Fedič (Pentagen)
13:15	<b>Searching for mutations in the kinase domain (KD) of BCR-ABL causing drug resistance in patients with chronic myeloid leukemia by ultra-deep sequencing (UDS)</b> Adéla Broučková, Hana Klamová, Caterina De Benedittis, Michele Baccarani, Giovanni Martinelli, Simona Soverini, Kateřina Machová Poláková
13:30	<b>Pilotní projekt vykazování nových výkonů molekulární genetiky</b> Ivan Šubrt
13:45	<b>Vysokorozlišovací analýza křivek tání (HRM) jako nástroj moderní diagnostiky</b> Radek Blatný (KRD)
14:00	<b>Přestávka</b>
14:30	<b>Validace metod v molekulárně-genetické diagnostice</b> Alexandra Štambergová
15:00	<b>Validace CE certifikovaných DNA diagnostických kitů dle norem ČSN EN ISO/IEC 17025 a 15189</b> Věra Šiffnerová, Renáta Macnerová, Milena Vraná, Marie Dobrovolná
15:15	<b>Mezilaboratorní porovnávání zkoušek (MPZ) v oblasti diagnostiky a molekulárního monitorování BCR-ABL v ČR</b> Karla Zemanová, Adéla Broučková, Martina Součková, Kateřina Machová Poláková
15:30	<b>Etika biobank zřízených za účelem výzkumu</b> Věra Franková
15:45	<b>Real Time PCR systém Eco (Illumina Inc.)</b> Boris Bartoš (Genetica)
16:00	<b>Vyhodnocení kontroly kvality a jiné organizační záležitosti</b> Radim Brdička a další
17:00	<b>Zakončení konference</b>

---