

# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY

25.–27. března 2026

Zámecká jízdárna, Český Krumlov

[www.dnakonference.cz](http://www.dnakonference.cz)

Vzdělávací akce je pořádána dle stavovského předpisu ČLK č. 16 a ohodnocena 16 kredity.

Akce je uznána a garantována ČAS.

Kongres se koná pod záštitou hejtmána Jihočeského kraje MUDr. Martina Kuby a záštitou ministra zdravotnictví ČR Mgr. Adama Vojtěcha.



**Jihočeský kraj**

# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026



## PROGRAM

### STŘEDA 25.3.

- 13:00-13:15 **Zahájení konference**
- 13:15-14:15 **Genome Foundation Models and Their Implications for Human Genetics**, Brix G., Stanford University, Department of Genetics, Arc Institute
- 14:15-14:35 **Jaká je současná role AI v lékařské genetice?**, Macek M., Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha
- 14:35-14:55 **Jsou údaje v klinické genetice ve světle užití nástrojů umělé inteligence dostatečně chráněny**, Těšitelová V., Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, Praha
- 14:55-15:30 **Přestávka**
- 15:30 – 17:42 Blok I – Klinická genetika a diagnostika**
- 15:30-15:42 **Z teorie do praxe: 2 roky HiFi long-read sekvenování – posuny, zkušenosti a budoucnost**, Dominik Véle, 3Genes
- 15:42-15:54 **Nová odborná platforma pro genetiku v kardiologii**, Tománková S., Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění, Klinika kardiologie, IKEM, Praha
- 15:54-16:06 **Dědičné příčiny aortálních syndromů v reprezentativní kohortě dospělých pacientů**, Krebsová A., Centrum dědičných kardiovaskulárních onemocnění, Klinika kardiologie, IKEM, Praha, 2 Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha
- 16:06-16:18 **Autozomálně dominantní polycystická choroba ledvin – HybrAmp a další techniky sekvenování genu PKD1**, Elišáková V., Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK, Praha a VFN v Praze
- 16:18-16:30 **Reverzní fenotypování u nefrogenetických syndromů – spektrum fenotypů u nových patogenních variant genu SALL1**, Thomasová D., Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka a Praha
- 16:30-16:42 **Kedy nám sekundárne nálezy zachránili krk**, Konečný M., Laboratórium genomickej medicíny, AGEL Gen, s.r.o., Vedecký park UK, Bratislava, Ústav biológie a biotechnológií, Oddelenie biológie, Fakulta prírodných vied, UCM v Trnave, Slovensko

# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026



## PROGRAM

### STŘEDA 25.3.

**15:30 – 17:42 Blok I – Klinická genetika a diagnostika**

16:42-16:54 **Diagnostická výtěžnost molekulárně-genetického vyšetření u syndromových a nesyndromových kraniosynostóz**, Turnovec M., Balaščíková M., Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka

16:54-17:06 **Význam NGS v identifikaci kauzálních genetických variant u pacientů s fenotypem dětské mozkové obrny**, Vyhnálková E., Balaščíková M., Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha

17:06-17:18 **Analýza tandemových repetit z NGS dat 1721 pacientů s neurologickými nemocemi**, Šafka Brožková D., Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha, Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha

17:18-17:30 **Nově léčitelná vzácná dědičná neurodegenerativní onemocnění**, Krista J., Biogen

17:30-17:42 **Funkční spolupráce ve FTN aneb příklady táhnou**, Tajtlová J., Oddělení lékařské genetiky, FTN, Praha

19:00-20:30 **Večeře**

20:30-24:00 **Zkouška znalostí**



# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026



## PROGRAM

### ČTVRTEK 26.3.

#### 9:00– 10:36 **Blok II – Prenatální diagnostika**

- 9:00-9:12 **Neinvazivní prenatální vyšetření RHD plodu: současný stav v evropských zemích a relevance pro ČR**, Fišer M., PRENET – prenatální diagnostika a genetika, Pardubice
- 9:12-9:24 **Význam a možnosti ultrazvukové fenotypizace plodu – soubor případů**, Kacerovská Musilová I., PRENET – prenatální diagnostika a genetika: Laboratoře lékařské genetiky, s.r.o., Pardubice,
- 9:24-9:36 **Význam diagnostiky infekčních onemocnění v prenatální diagnostice**, Michalovská R., GHC Genetics, Praha, 2 PRENET – prenatální diagnostika a genetika, Pardubice
- 9:36-9:48  **Implementace SNP analýzy v rámci PGT-A: zkušenosti z klinické praxe**, Blahútová D., Repromeda s.r.o., Brno
- 9:48-10:00 **Journey of your DNA – from lab to sequencing under 24 hours**, Wachulec B., Allgene
- 10:00-10:12  **Patogenní varianta genu PTEN jako náhodný nález u plodu v rámci prenatální diagnostiky**, Hojsáková M., Oddělení genetiky a molekulární diagnostiky, Centrum PATOS, KN Liberec, a.s., GHC GENETICS s.r.o., Praha, Oddělení lékařské genetiky FTN, Praha
- 10:12-10:24 **Sekvenujeme novou kapitolu – nové možnosti – nová úroveň diagnostiky**, Štěpančíková G., Kutlíková L., Pentagen
- 10:24-10:36 **10 roků NIPT na Slovensku**, Hýblová M., TRISOMYtest, s.r.o, Nitra, Slovensko
- 10:36-11:00 **Přestávka**

# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026



## PROGRAM

### ČTVRTEK 26.3.

#### 11:00 – 12:00 Blok III – Onkogenetika I.

- 11:00-11:12 **Optické mapování genomu (OGM) jako pokročilý nástroj pro analýzu kryptických chromosomových variant u nemocných s myelodysplastickými neoplasiemi (MDS)**, Zemanová Z., Centrum nádorové cytogenomiky ÚLBLD, 1. LF UK a VFN v Praze
- 11:12-11:24 **Využití optického mapování genomu v diagnostice lymfoproliferací**, Kotašková J., Interní hematologická a onkologická klinika, FN Brno a LF MU, Brno, Ústav lékařské genetiky a genomiky, FN Brno a LF MU, Brno
- 11:24-11:36 **Vývoj fastGEN BCR::ABL1 kitu: význam správné reverzní transkriptázy**, Tóthová I., Biovendor
- 11:36-11:48 **Precizní monitoring MRD u akutní myeloidní leukémie: Spojení technologie  $\mu$ Caler™ a systému Variant Analyzer**, Hron T., Altium
- 11:48-12:00 **Kojčice u Pelhřimova. Epicentrum Lynchova syndromu?**, Hasch M., Bioptická laboratoř s.r.o., Fericare SE

#### 12:00-13:00 Oběd

#### 13:00 – 14:45 Blok IV – Onkogenetika II.

- 13:00-13:12 **Testování nádorové predispozice a rozsah reportování: konsenzus CZECANCA konzorcium a Pracovní skupiny Onkogenetika SLG ČLS JEP**, Soukupová J., Laboratoř onkogenetiky, Ústav lékařské biochemie laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze
- 13:12-13:24 **Germinální varianty v genu CHEK2: větší než malé množství starostí pro všechny zúčastněné**, Kleibl Z., Laboratoř onkogenetiky, Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky 1. LF UK a VFN v Praze, Ústav patologické fyziologie 1. LF UK, Praha
- 13:24-13:36 **Přínos paralelní DNA/RNA NGS analýzy (nejen) v onkogenetice**, Kleiblová P., Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze, Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN v Praze

# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026




## PROGRAM

### ČTVRTEK 26.3.

13:00 – 14:45 **Blok IV – Onkogenetika II.**

13:36-13:48 **Implementace skóre polygenního rizika (PRS) do klinické praxe v péči o pacientky s karcinomem prsu a ovaria**, Janatová M., Ústav lékařské biochemie a laboratorní diagnostiky, 1. LF UK a VFN v Praze

13:48-14:00  **Dopad revidovaných a rozšířených indikačních kritérií na diagnostickou výtežnost testování predispozice k dědičným nádorům**, Spurná Z., PRENET – prenatalní diagnostika a genetika, Pardubice

14:00-14:12 **Konec monopolů v Čechách aneb klinické sekvenátory od Bio-port Europe**, Pospíšil J., Bioport

14:12-14:45 **Jak Uriáš s Petronelem sekvenovali**, Laboratoř molekulární biologie a genetiky, Nemocnice České Budějovice

15:00-15:30 **Přestávka**

19:00-22:00 **Večeře**

## 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026



### PROGRAM

#### PÁTEK 27.3.

- 9:00 – 10:30 Blok V – Exomové a celogenomové sekvenování I.**
- 9:00-9:12 **Analýza transkriptomu - prezentace dvou kazuistik**, Zídková J., Centrum molekulární biologie a genetiky, IHOK, FN Brno a LF MU, Brno
- 9:12-9:24 **Výzvy v interpretaci WES dat: případové studie z praxe s Franklin**, Král J., GNTlabs by Gennet, Praha 
- 9:24-9:36 **Exomové sekvenování: cesta k molekulární diagnóze (ultra)vzácných onemocnění**, Wayhelová M., Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol a Homolka
- 9:36-9:48 **Genomické analýzy u pacientů s vzácným onemocněním s negativními výsledky předchozích vyšetření**, Nosková L., Laboratoř pro studium vzácných onemocnění, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN v Praze
- 9:48-10:00 **Vzácní, ale skuteční**, Tvrdá P., Oddělení lékařské genetiky, Ústav klinické a molekulární patologie a lékařské genetiky, FN Ostrava, Ústav lékařské genetiky, LF UP a FN Olomouc
- 10:00-10:12 **Využití pokročilé genomiky v diagnostice vzácných a ultra-vzácných onemocnění a pro účely precizní medicíny**, Slabý O., Biologický ústav LF MU, Brno, Centrum precizní medicíny, FN Brno
- 10:12-10:24 **Sekvenování bez kompromisů: špičkové technologie pro přesnou diagnostiku**, Fadda A., Dynex
- 10:25 – 10:45 **Přestávka**
- 10:45 – 11:57 Blok V – Exomové a celogenomové sekvenování II.**
- 10:45-10:57 **Suspektní hereditární spastická paraparéza u dětí: význam exomové analýzy u pacientů s velmi časným nástupem**, Uhrová Mészárosová A., Neurogenetická laboratoř, Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol a Homolka, Praha
- 10:57-11:09 **Genetická heterogenita sensorineurální poruchy sluchu: role exomového sekvenování v klinické praxi**, Gančarčíková M., Ústav klinické biochemie a diagnostiky, LF UK v Hradci Králové UK a FN Hradec Králové

# 28. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE DNA DIAGNOSTIKY 2026



## PROGRAM

### PÁTEK 27.3.

#### 10:45 – 11:57 Blok V – Exomové a celogenomové sekvenování

- 11:09-11:21 **OmiCZ: Od vize k praxi – budování národní genomické infrastruktury pro federovanou Evropu**, Bystrý V., CEITEC, Masarykova univerzita, Brno
- 11:21-11:33 **Odovědné sdílení genomických dat: model etické správy a řízení přístupu**, Franková V., Ústav lékařské biochemie a laboratorní medicíny, 1. LF UK a VFN v Praze
- 11:33-11:45 **Deep Learning Classification of Genetic Sequences from Short DNA Fragments**, Žídek J., CEITEC, Brno
- 11:45-11:57 **Dvouleté zkušenosti s Centrálním sekvenováním ve Fakultní nemocnici Olomouc**, Kriegová E., Ústav imunologie, LF UP v Olomouci a FN Olomouc
- 11:57-12:10 **Zakončení konference**
- 12:10-13:00 **Oběd**