



## PROGRAM

## Streda 29.9.2021

16.00 – 18.00 Zasadnutie výboru SSLG SLS

## Štvrtok 30.9.2021

od 7.00 Registrácia

8.30 - 9.00 Slávnostné otvorenie memoriálu (Rumanová, Dobáková, Konečný, Cisárik, Mistrik)

9.00 - 9.45 Memoriálová prednáška  
**doc. MUDr. Chandoga, CSc.**  
**Dedičné metabolické choroby v SR – realita v OMICS ére.**

9.45 - 10.00 Prestávka

**10.00 - 12.15 Klinická genetika**

10.00 – 10.15 Markócsy, A., Cisárik, F., Brndiarová, M.  
**Sensenbrennerov syndróm – kazuistika**

10.15 – 10.30 Kušíková, K., Csillag, B., Feichtinger, R., Kaley, O., Weis, S., Duba, H., Mayr, J. A., Weis, D.  
**Missense variant a jeho funkčná štúdia pri objasnení VARS2 – asociovanej letálnej hypertrofickej kardiomyopatie**

10.30 - 10.45 Lopáčková, V.  
**Beckwitt-Wiedemannov syndróm u monozygotných dvojčiek**

10.45 - 11.00 Tóthová, I., a kolektív  
**Pacienti s de novo variantami v géne TAOK1 zodpovedného za rozvoj neurodegeneratívneho ochorenia**

11.00 - 11.15 Dallemule, S.  
**Familiárna hypertrofická kardiomyopatia/WPW syndróm podmienené patogénnym variantom génu PRKAG2**

11.15 - 11.30 Ďurina P.<sup>1</sup>, Makýšová J.<sup>1</sup>, Pietrzyková M.<sup>2</sup>, Jungová P.<sup>1,2</sup>, Juhosová M.<sup>1</sup>, Dallemule S.<sup>1</sup>, Jarásková D.<sup>3</sup>, Chandoga J.<sup>1</sup>  
**Glukózovo/galaktózová malabsorpcia – ochorenie transportéru**

11.30 – 11.45 Mistrik, M., Zelinková, H.  
**Generalizovaný pseudohypoadosteronizmus typ 1, kazuistika**

11.45 - 12.00 Zikánová, M., Součková, O., Škopová, V., Barešová, V.  
**Pathology of de novo purine synthesis**

12.00 - 12.15 Pietrzyková M.<sup>1</sup>, Milková I.<sup>1</sup>, Vasilíková A.<sup>3</sup>, Chandoga, J.<sup>2</sup>  
**Význam metabolického vyšetrenia pri diagnostike cystinúrie – kazuistika.**

12.15 - 13.00 **Obed**

**13.00 - 14.30 Prenatálna diagnostika**

13.00 - 13.15 Cisárik, F., a kolektív  
**Prenatálna genetická diagnostika 2020**

13.15 - 13.30 Hodačová J., Horák J., Pozděna J., Trková M., Bitóová M., Koudová M., Stejskal D.  
**Preimplantační genetické testování monogenních chorob (PGT-M) v éře panelových vyšetření metodou NGS**

13.30 - 13.45 Černáková I.<sup>(1)</sup>, Petrovič R.<sup>(1)</sup>, Martinková V.<sup>(1)</sup>, Pavlíková Š.<sup>(1)</sup>, Melišová K.<sup>(2)</sup>, Hlinšťák K.<sup>(3)</sup>, Galo S.<sup>(4)</sup>, Maršík L.<sup>(5)</sup>  
**Genetické vyšetrenie darcov gamét a embryí – dáta, skúsenosti a ich využitie v blízkej budúcnosti**

13.45 – 14.00 Križan, P., Minárik, G., Lukačková, R., Landlová, D., Schenková, K., Hýblová, M., Krištínová, D., Gnip, A.  
**Prenatálna (cyto)genetika v čase NIPTu**

14.00 - 14.15 Minárik, G., Hýblová, M., Sekelská, M., Tomková, E., Tóthová, K., Križan, P.  
**Čo nás naučil neinvazívny prenatálny skrining v podobe TRISOMY testu – neštandardné prípady?**

14.15 - 14.30 M. Balcová, M. Horňák, D. Kubiček, R. Navrátil, K. Weisová, M. Böhmová, V. Holá, K. Bezděková, K. Veselá  
**PGT – M metódou One Gene PGT.**

**14.30 - 15.30 Úsvit digitální genomiky – jak si stojí genetika? (prednáška spoločnosti GeneTiCA)**

14.30 - 14.45 Klempt, P.  
**WES – aspekty designování obsahu exomového panelu**

14.45 - 15.00 Šatrová, M.  
**WES – interpretace a klinický reporting dat.**

- 15.00 - 15.15 Šatrová, M.  
**WES – design a správa databází a analytických workflow**
- 15.15 - 15.30 Kvapilová, K.  
**Validace komplexního protokolu sekvenování a analýzy exomu pro použití v klinické genetice.**
- 15.30 - 17.30 NGS a molekulární diagnostika I**
- 15.30 - 15.45 Konečný, M., Tilandová, P., Wachsmannová, L., Krasňanská, G., Baldovič, M., Patlevičová, A.  
**WES ID: Diagnostická výťažnosť celoexómového sekvenovania u pacientov s imunodeficienciami**
- 15.45 - 16.00 Tatiana Burjanivová<sup>1</sup>, Eva Lukáčová<sup>1</sup>, Petar Podlesny<sup>2</sup>, Vincent Lučanský<sup>3</sup>, Lenka Reizigová<sup>4</sup>, Marek Samec<sup>3</sup>, Vladimír Nosál<sup>4</sup>, Ivana Kašubová<sup>3</sup>, Zuzana Danková<sup>3</sup>, Elena Nováková<sup>5</sup>, Erika Halašová<sup>3</sup>  
**Zavedenie diagnostiky SARS-CoV-2 pomocou ddPCR a qPCR zo slín**
- 16.00 - 16.15 Marian Baldovič<sup>1,2</sup>, Andrea Patlevičová<sup>1,3</sup>, Michal Konečný<sup>1</sup>, Vladimír Ferák<sup>1</sup>  
**Využitie analýzy ľudského mitogénomu v lekárskej Genetike**
- 16.15 - 16.30 Lukáč, M.  
**Prednáška spoločnosti ROCHE**
- 16.30 - 16.45 Pehlíková, K., Novotná, J., Pindurová, E.  
**Prednáška spoločnosti BioVendor**
- 16.45 - 17.00 Radvánszky, J., Pös, Z., Budiš, J., Kádaši, L., Szemeš, T.  
**Masívne paralelné sekvenovanie: na ceste od exómov ku celým genómom**
- 17.00 - 17.15 Pös, Z., Hekel, R., Budiš, J., Kádaši, L., Szemeš, T., Radvánszky, J.  
**Masívne paralelné sekvenovanie v čísloch**
- 17.15 - 17.30 Lojová, I., a kolektív  
**Dante: bioinformatický nástroj na genotypizáciu mikrosatelitových motívov pri masívnom paralelnom sekvenovaní**

## Piatok 1.10.2021

- 8.30 - 10.05 Onkogenetika**
- 8.30 - 8.45 Puchmajerová, A., Fialová, A., Daňková, M., Černá, L., Bittóová, M., Koudová, M., Stejskal, D.  
**BAP1 tumor predispozičný syndróm**
- 8.45 - 9.00 Žakovičová, A., Lukačková, R., Sedmina, M.  
**Genetická diagnostika mnohopočetného myelómu skúsenosti laboratória**
- 9.00 - 9.15 Timková, D., Dolešová, L., Lohajová Behulová, R.  
**Manažment liečby onkologických pacientov v ambulancii lekárskeho genetika**
- 9.15 - 9.30 Dolešová, L., Timková, D., Slamka, T., Lohajová, Behulová, R.  
**DNA diagnostika endokrinných nádorov**
- 9.30 - 9.45 Lukáčová, E., 1 Burjanivová, T., 1 Podlesny, P., 2 Malicherová, B., 3 Plank, L., 4 Lasabová, Z., 1  
**Detekcia hypermetylácie génu GRIA4 pomocou ddPCR u pacientov s kolorektálnym karcinómom**
- 9.45 - 10.00 Valenčíková, R., Šebest, L., Lohajová Behulová, R.  
**Cirkulujúca nádorová DNA v liečbe a manžmente onkologických pacientov (pilotná slovenská štúdia)**
- 10.00 - 10.15 Pös, O.  
**Cirkulujúce nukleové kyseliny ako biomarkery pre nádorové ochorenia**
- 10.15 - 10.30 prestávka
- 10.30 - 11.45 Genetická diagnostika etnicky špecifických ochorení**
- 10.30 - 11.00 Magner, M.  
**Monogenně vázané onemocnění v romské populaci.**
- 11.00 - 11.15 Drenčáková P., Giertlová M., Mistrík M., Lopáčková V., Krajčiová A., Mezenská-Zemjarová R.  
**ROR2-asociovaný autozomálne recesívny Robinowov syndróm – kazuistika**
- 11.15 - 11.30 M. Giertlová, Šaligová J, Mistrík M, Andrejková M, Drenčáková P, Lopáčková V, Minárik G, Verebová J, Vasiľová A, Osredkar D, Maver A.  
**UFM1-asociovaná hypomyelinizačná leukodystrofia typu 14 – charakteristika súboru pacientov**
- 11.30 - 11.45 Tóthová Tarová, E., a kolektív  
**Molekulárne potvrdená pontocerebelárna hypoplázia v rodine so štyrmi postihnutými deťmi**
- 11.45 - 12.45 NGS a molekulární diagnostika II**
- 11.45 - 12.00 Živná, M., a kolektív  
**Proteinopathies and activation of endoplasmic reticulum stress as central pathogenetic mechanism in hereditary tubulointerstitial kidney disease**
- 12.00 - 12.15 Nosková, L., a kolektív  
**Use of whole-exom sequencing in identification of molecular basis of rare pediatric-onset diseases**
- 12.15 - 12.30 Škopková, M., a kolektív  
**Dva prípady vzácnej mitochondriopatie na podklade mutácií v géne ATAD3A – prínos re-analýz a CNV analýz celoexómových dát**
- 12.30 - 12.45 Kmoch, S.  
**On the human genome anatomy and pathology**
- 12.45 **Koniec konferencie**
- 13.00 - 14.00 **Obed**

## 1. Primární ciliární dyskineze jako příčina neplodnosti – kazuistika.

MUDr. Lenka Horáková<sup>1</sup>, MUDr. Monika Koudová<sup>1</sup>, MUDr. Jan Novák<sup>2</sup>, MUDr. Vendula Martinů<sup>3</sup>, MUDr. Vladimír Koblížek, Ph.D.<sup>4</sup>, Ing. Arpád Boday<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Ambulance klinické genetiky, Gennet, s.r.o., Liberec, <sup>2</sup>Ambulance urologie, Gennet, s.r.o., Praha, <sup>3</sup>Oddělení dětské pneumologie, Pediatrická klinika 2. LF UK a FN Motol, <sup>4</sup>Plicní klinika, Fakultní nemocnice, Hradec Králové, <sup>5</sup>Laboratoř molekulární biologie Agel a.s., Nový Jičín

## 2. Uniparentální disomie (UPD) v prenatalní diagnostice (kazuistika)

V. Bakardžieva-Mihaylova, M. Trková, V. Bečvářová, I. Soldátová, L. Prokopcová, M. Bittóová, M. Koudová, J. Horáček

## 3. Vyšetření klinického exomu v rodinách s vrozenými trombocytopeniemi

Šekovská M., Černá L., Zembol F., Lhota F., Dohnalová H., Slámová L., Bittóová M., Koudová M., Stejskal D., Gennet s.r.o., Praha

## 4. Rozličné spektrum patogenních variantů v EGF $\alpha$ doménách 1-6 vs. 7-34 NOTCH3 genu a ich vztah k manifestácii ochorenia CADASIL

Juhosová, M.<sup>1</sup>, Chandoga, J.<sup>1</sup>, Jungová, P.<sup>1</sup>, Valachová, A.2, Ďurina, P.<sup>1</sup>, Dallemule, S.<sup>1</sup>, Jarásková, D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB, Oddelenie molekulevej a biochemickej genetiky – expertízne pracovisko so zameraním na molekulárnu a biochemickú genetiku zriedkavých metabolických a vybraných genetických chorôb

<sup>2</sup> Oddelenie lekárskej genetiky, Fakultná nemocnica Trenčín, Legionárska 28, 911 71 Trenčín

## 5. Gonosomální aberace s nízkou incidencí.

Ing. Michael Němec a kolektiv, Gennet, s.r.o., Praha

## 6. DARS asociovaná leukodystrofia – diagnostická odyssea.

MUDr. Zuzana Mažeríková, Unilabs Slovensko, s.r.o., Humenné

## 7. Nový pacient s de novo variantom v géne SSR4 odhaleným celoexómovým sekvenovaním prispieva k definícii fenotypu i genotypu u kongenitálnej poruchy glykozylácie typu Iy

Miroslava Hančárová<sup>1</sup>, Markéta Vlčková<sup>1</sup>, Šárka Bendová<sup>1</sup>, Darina Prchalová<sup>1</sup>, Viktor Stránecký<sup>2</sup>, Zdeněk Sedláček<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Fakultní nemocnice Motol, Praha, Česká republika

<sup>2</sup> Ústav dědičných metabolických poruch, Laboratoř lékařské genomiky a bioinformatiky, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha, Česká republika

## 8. Prenatální diagnostika chromozomových aberací v České republice - Aktuální data

Vladimír Gregor<sup>1,2</sup>, Antonín Šípek Jr.<sup>1,3,4</sup>, Jan Klaschka<sup>5,6</sup>, Marek Malý<sup>5,7</sup>, Antonín Šípek<sup>1,2,4,8</sup>

1) Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

2) Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha

3) Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze

4) Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha

5) Ústav informatiky Akademie věd ČR, Praha

6) Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha

7) Státní zdravotní ústav, Praha

8) Oddělení lékařské genetiky, Gennet, Praha

## 9. Glutárová acidúria typu I u slovenských pacientov zachytených selektívnym vs. novorodeneckým skríninomom.

Lisyová J<sup>1</sup>, Petrovič R<sup>1</sup>, Juríčková K<sup>2</sup>, Brennerová K<sup>3</sup>, Urbanová D<sup>4</sup>, Behúlová D<sup>5</sup>, Bzdúch V<sup>3</sup>, Chandoga J<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB, Oddelenie molekulevej a biochemickej genetiky - expertízne pracovisko so zameraním na molekulárnu a biochemickú genetiku zriedkavých metabolických a vybraných genetických chorôb, Mickiewiczova 13, 811 07, Bratislava

<sup>2</sup> Detská klinika LFUK a NÚDCH, Centrum dedičných metabolických porúch, Limbová 1, 833 40, Bratislava

<sup>3</sup> Detská klinika LFUK a NÚDCH, Metabolická ambulancia, Limbová 1, 833 40, Bratislava

<sup>4</sup> Detská klinika LFUK a NÚDCH, Nefrologická ambulancia, Limbová 1, 833 40, Bratislava  
<sup>5</sup> Detská klinika LFUK a NÚDCH, Oddelenie laboratórnej medicíny, Centrum dedičných metabolických porúch, Limbová 1, 833 40, Bratislava

## 10. Autozómové mikroduplikácie a porucha reči (kazuistika)

Martínková Slavomíra, Kantarská Dana, Očenášová Zuzana, Kovalčíková Zuzana  
Oddelenie lekárskej genetiky, Fakultná nemocnica s poliklinikou F. D. Roosevelta, Banská Bystrica

## 11. Kto hľadá, nájde... (kazuistika).

Paučinová I.<sup>(1)</sup>, Tomášová R.<sup>(1)</sup>, Tomková E.<sup>(2)</sup>, Tóthová K.<sup>(2)</sup>, Sadíku H.<sup>(1)</sup>, Cisarík F.<sup>(1)</sup>

<sup>1</sup> Oddelenie lekárskej genetiky, FNŠP Žilina

<sup>2</sup> Medirex

## 12. Genetická diagnostika ALL – kazuistika.

Šprincová Adriana<sup>1</sup>, Ivan Jozef<sup>1</sup>, Tatayová Lucia<sup>2</sup>, Veselinyová Dominika<sup>1</sup>, Lukačková Renáta<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Oddelenie genetiky, Medirex a.s., Magnezitárska 2/C, Košice

<sup>2</sup> Oddelenie genetiky, Medirex a.s., Galvaniho 17/C, Bratislava

## 13. Spektrum vrozených vad a chromozomových aberáci zachytených u narodených detí v České republice

Antonín Šípek<sup>1,2,3,4</sup>; Vladimír Gregor<sup>1,3</sup>; Antonín Šípek Jr.<sup>1,4,5</sup>; Jan Klaschka<sup>6,7</sup>; Marek Malý<sup>6,8</sup>; Jitka Jírová<sup>9</sup>

1) Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

2) Oddělení lékařské genetiky, Gennet, Praha

3) Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha

4) Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha

5) Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze

6) Ústav informatiky Akademie věd ČR, Praha

7) Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha

8) Státní zdravotní ústav, Praha

9) Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, Praha

## 14. Genetické rizikové skóre ako pomocný nástroj pre vyhľadávanie detí s monogénovým diabetom

Dobiašová Z.<sup>1</sup>, Škopková M.<sup>1</sup>, Karhánek M.<sup>1</sup>, Barák L.<sup>2</sup>, Jančová E.<sup>2</sup>, Staník J.<sup>1,2</sup>, Gašperíková D.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Diabgene a Oddelenie výskumu porúch metabolizmu, Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum Slovenskej akadémie vied, Bratislava

<sup>2</sup> Detská klinika, Národný ústav detských chorôb a Lekárska fakulta Univerzity Komenského, Bratislava

## 15. Deficit $\alpha$ a $\beta$ - manozidázy – prípady zachytené v SR

Mattošová S.<sup>1</sup>, Ďurina P.<sup>1</sup>, Hlavatá A.<sup>2</sup>, Juríčková K.<sup>2</sup>, Podracká L.<sup>2</sup>, Šalingová A.<sup>3</sup>, Cisarík F.<sup>4</sup>, Hálová K.<sup>5</sup>, Šaligová J.<sup>6</sup>, Chandoga J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UNB, Oddelenie molekulevej a biochemickej genetiky – expertízne pracovisko so zameraním na molekulárnu a biochemickú genetiku zriedkavých metabolických a vybraných genetických chorôb

<sup>2</sup> Detská klinika LF UK a NÚDCH Bratislava



<sup>3</sup> Oddelenie laboratórnej medicíny NÚDCH Bratislava

<sup>4</sup> Oddelenie lekárskej genetiky, FNsP Žilina

<sup>5</sup> DFNSP Banská Bystrica

<sup>6</sup> DFN Košice

**16. Dominantné mutácie v géne WFS1 u pacientov s Wolframovým syndrómom**

Silvia Borecká<sup>1</sup>, Marek Sklenár<sup>1</sup>, Martina Škopková<sup>1</sup>, Michal Cagalinec<sup>1,2,3</sup>, Lukáš Varga<sup>1,4</sup>, Juraj Staník<sup>1,5</sup>, Daniela Gašperíková<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ústav experimentálnej endokrinológie, Biomedicínske centrum SAV, Bratislava, <sup>2</sup> Centrum pre využitie pokročilých materiálov (CEMEA), SAV, Bratislava, <sup>3</sup> Ústav biomedicíny a translačnej medicíny, Lekárska fakulta, Univerzita v Tartu, Tartu, Estónsko, <sup>4</sup> Klinika otorinolaryngológie, chirurgie hlavy a krku LF UK a UNB, <sup>5</sup> Detská klinika LFUK a NÚDCH Bratislava

**17. Hereditárne polyneuropatie: molekulárno - genetická diagnostika a patogenéza**

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB, Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky - expertízne pracovisko so zameraním na molekulárnu a biochemickú genetiku zriedkavých metabolických a vybraných genetických chorôb, Mickiewiczova 13, 811 07, Bratislava

K. Lexová Kolejáčková, J. Chandoga, S. Mattošová, J. Lisyová, M. Juhosová, P. Ďurina, P. Jungová

**18. Detekcia mikrosatelitovej instability pomocou masívne paralelného sekvenovania**

Jakub Styk<sup>1,2,3</sup>, Ondrej Pöš<sup>2,3,4</sup>, Jaroslav Budiš<sup>2,3,5</sup>, Ján Radvánszky<sup>2,3,4,6</sup>, Daniela Klimová<sup>1</sup>, Tomáš Szemes<sup>2,3,4</sup>, Vanda Repiská<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LF UK a UN Bratislava, Slovenská republika

<sup>2</sup> Vedecký park Univerzity Komenského, Bratislava, Slovenská republika

<sup>3</sup> Geneton s.r.o., Bratislava, Slovenská republika

<sup>4</sup> Katedra molekulárnej biológie, Prírodovedecká fakulta, Univerzita Komenského v Bratislave, Slovenská republika

<sup>5</sup> Centrum vedecko-technických informácií, Bratislava, Slovenská republika

<sup>6</sup> Ústav klinického a translačného výskumu, Biomedicínske centrum, Slovenská akadémia vied, Bratislava, Slovenská republika

**19. Invazívne prenatálne testovanie v ére NIPT**

Krištinová, D., a kolektív, Medirex, a.s.

**20. Komplexné cytogenetické zmeny u pacientov s akútnou myeloidnou leukémiou.**

Mgr. Renáta Fecková, Medirex, a.s.

**21. Cytogenetické abnormality prítomné pri mnohopočetnom myelóme**

Zarembová V., Maďarová D., Obušeková A., Lendacká V., Fecková R., Lukačková R., Medirex, a.s., Magnezitárska 2/C, Košice

**22. Raritný nález trizómie 8 v mozaike NIPT vyšetrením – kazuistika**

Landlová Dagmar<sup>1</sup>, Melišová Katarína<sup>2</sup>, Sninská Zuzana<sup>3</sup>, Minárik Gabriel<sup>1</sup>, Tomková Erika<sup>1</sup>, Žákovičová Alena<sup>1</sup>, Lukačková Renata<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Medirex, a.s., Galvaniho 17/C, Bratislava

<sup>2</sup> Odd. klinickej genetiky, Americké nám. 3, Bratislava

<sup>3</sup> Klinika hematológie a transfúziológie, Antolská 11, Bratislava

**23. Dva bratři s Christiansonovým (Angelman-like) syndromem**

Tesner P<sup>(1)</sup>, Sedláčková L<sup>(2)</sup>, Štěrbová K<sup>(3)</sup>, Moslerová V<sup>(1)</sup>, Vlčková M<sup>(1)</sup>

<sup>1</sup> Ústav biologie a lék. genetiky 2.LF UK a FN Motol, Praha

<sup>2</sup> Neurogenetická laboratoř Kliniky dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha

<sup>3</sup> Klinika dětské neurologie, 2. LF UK a FN Motol, Praha

**24. Záchyt heterozygotného zárodočného variantu c.1642C>T (p.Gln548Ter) v géne BLM u HBOC pacientov.**

Flimelová K., Bognár Cs., Čužiová Z., Uhrinová K., Starovecká Copák L.

Laboratórium lekárskej genetiky Genvias s.r.o., Šustekova 2422/2, Bratislava

**25. Zimmermann-Laband syndróm u monozygotných dvojčat.**

MUDr. Martin Schwarz, Ústav biologie a lékařské genetiky, 2. LF UK a FN Motol, Praha

**26. Detekce CNV pomocí kombinace masivní paralelní sekvenace s metodou MLPA – kazuistika**

P. Vrtěl; A. Šantavá; R. Vrtěl; L. Slavík; R. Vodička; J. Štělmalachová

**27. Nález „novel“ varianty v genu pro protein S u pacienta s anamnézou trombembolické nemoci**

J. Štělmalachová, P. Vrtěl, R. Vrtěl, R. Vodička, J. Procházková, M. Procházka, L. Slavík, J. Úlehlová

**28. Vzácná příčina malého vzrůstu - 3M syndrom**

Lucia Punová, Václava Curtisová, Marek Godava, Šárka Vejvalková, Petr Vrtěl, Radek Vodička, Radek Vrtěl

Ústav lékařské genetiky, Fakultní nemocnice Olomouc, Česká republika

Ústav lékařské genetiky, Univerzita Palackého v Olomouci, Česká republika

**29. Progres Trisomy testu a jeho variantov od roku 2015.**

RNDr. Michaela Hýblová, PhD., Medirex, a. s.

**30. Molekulárně-genetická analýza sekvencie virusu SARS-CoV-2 u pacientov s pozitívnymi indikačnými kritériami a vývoj dominantnej v**

Mgr. Tomáš Píš, GHC GENETICS, s. r. o.

**31. PPO – Inhibiting Herbicides: Evaluation of Inhibitory Activities against Human Protoporphyrinogen Oxidase**

Milan Jakubek, Michal Masařík, Vladimír Kořenský, Nikita Abramenko and Pavel Martásek\*

\*Department of Paediatrics and Inherited Metabolic Disorders, First Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital in Prague, 121 08 Prague, Czech Republic. Correspondence:

Exkluzívny partner:



Prémiový partner:



Partneri:



generi biotech

