



2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA UNIVERZITA KARLOVA

„Genetické příčiny epilepsií a epileptických encefalopatií: současné možnosti vyšetření“

Společný seminář (nejen) pro neurology a genetiky

Termín konání:

25. září 2018, 09.30–15.00

Místo konání:

Malá levá posluchárna 2. LF UK a FNM, V Úvalu 84, Praha 5 - Motol

Registrace:

www.slg.cz/2018/genetika-epilepsii

09.30– 10.00 Registrace

10.00–10.10 Úvodní slovo

prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc., děkan 2. LF UK

10.10–11.30 Klinický blok

Klinická diagnostika epileptických syndromů

MUDr. Katalin Štěrbová (20 min)

Genetické syndromy spojené s epilepsií

MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D. (20 min)

Genetika a epilepsie u žen ve fertilním věku

MUDr. Jana Zárubová (20 min)

Význam genetické diagnostiky pro pacienta a jeho rodinu

MUDr. Katalin Štěrbová, MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D. (20 min)

11.30–12.15 Přestávka, oběd

12.15–14.00 Laboratorní blok

Role arrayCGH v diagnostice příčin epilepsií

Ing. Hana Zůnová (20 min)

Masivně paralelní sekvenování v diagnostice závažných časných epilepsií

MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D. (25 min)

Cílené molekulárně genetické vyšetření u pacientů s epilepsií, indikace, výhody, limity

RNDr. Petra Hedvičáková (10 min)

Možnosti molekulárně genetického vyšetření u pacientů s epilepsií ve FN Brno

doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc. (10 min)

Epilepsie na podkladě malformací kortikálního vývoje a jejich genetické příčiny

MUDr. Barbora Beňová (20 min)

Dědičné metabolické poruchy a epilepsie

MUDr. Eva Košťálová (20 min)

14.00–14.30 Přestávka

14.30–15.00 Diskuze, moderuje prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc.

Diskutující hosté:

- prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.
- doc. RNDr. Lenka Fajkusová, CSc.
- MUDr. Eva Košťálová
- prim. MUDr. Markéta Havlovicová
- RNDr. Petra Hedvičáková
- MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D.
- MUDr. Katalin Štěrbová
- MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D.

Témata k diskuzi:

- organizace péče o děti s epilepsií v ČR
- příklady duplicitního vyšetření
- kdy volit cílené molekulárně genetické vyšetření a kdy volit necílené vyšetření (panely, WES)
- jak nejlépe předávat zprávy o provedených vyšetřeních

15.00 Závěr semináře
