

## Európska cytogenomická konferencia v Salzburgu – prezentácia posteru 12<sup>th</sup> European Cytogenomics Conference 2019 (Salzburg, Austria, July 6. – 9. 2019)

**Alexandra Oravcová**

Lekárska genetika, Medirex, a. s.

The European Cytogeneticists Association, E.C.A., je Európska cytogenetická asociácia registrovaná vo Francúzsku, založená v júli 1997, ktorá pravidelne v dvojročnom intervale organizuje European Cytogenomics Conference (Európsku cytogenomickú konferenciu).

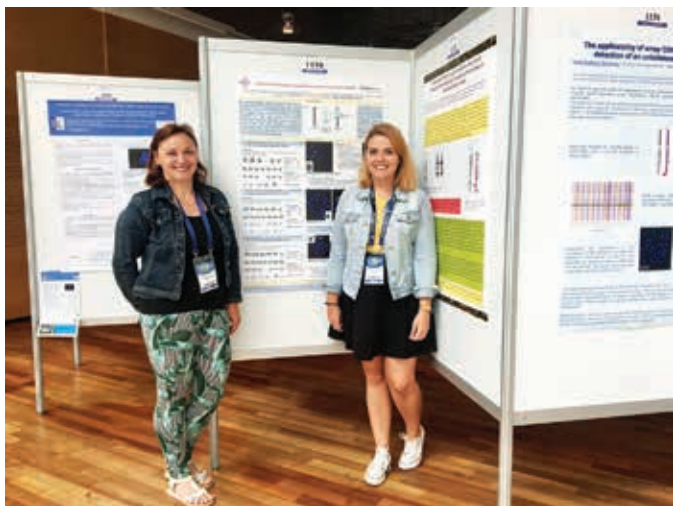
**NewsLab, 2020; roč. 11 (1): 69 – 70**

V roku 2019 sme sa spolu s kolegyňkou RNDr. Andrejkou Blahovou zúčastnili na tejto medzinárodnej konferencii, a to s cieľom prezentovať oddelenie lekárskej genetiky Medirex, a. s., zaujímavými kazuistikami onkohematologických pacientov, u ktorých sme zaznamenali prítomnosť homogénne sa farbiacich oblastí. Hsr alebo homogénne sa farbiace oblasti sú jedným z viditeľných znakov génovej amplifikácie. Tieto oblasti obsahujú kópie amplifikovaného segmentu DNA (amplikón), čo vedie k nadexpresii génov obsiahnutých v segmente DNA. Hsr môže byť detegovaný na úrovni cytogenetiky po pruhovaní chromozómov ako viditeľný úsek zafarbeného chromatinu. Mechanizmus vzniku však nie je známy.

Kazuistiku sme prezentovali formou prezentácie posteru s názvom Detection of homogeneously staining regions in leukemic patients, ktorého obsah bližšie opisuje vo svojej pôvodnej práci na strane 63 RNDr. Andrea Blahová s názvom Detekcia homogénne farbiacich sa oblastí u leukemických pacientov.

XXII. konferencia sa uskutočnila od 6. do 9. júla 2019 v rakúskom meste Salzburg, pričom tematicky je opakovane organizovaná so zámerom prezentovania fundamentálneho výskumu dosiahnutého na úrovni cytogenetiky aj s cieľom zhodnotenia kvality cytogenetiky v rámci Európy a vymieňania informácií medzi laboratóriami a vzájomnej pomoci medzi nimi.

**Obrázok 1.** Prezentácia nášho posteru spolu s kolegyňkou RNDr. Andrejkou Blahovou



Mesto Salzburg, ktoré sa stalo v roku 2019 hosťovským mestom konferencie, je štvrté najväčšie mesto v Rakúsku a nachádza sa na hraniciach s Nemeckom. Prvá prechádzka smerom ku kongresovej hale Salzburg Congress, kde sa konali prednáškové bloky, nám odhalila vskutku nádherné mesto plné budov v rôznom štýle, čo zo Salzburgu robí skutočne pozoruhodné a zachovalé barokové mesto. Práve stará časť mesta je chránená svojím štatútom svetového dedičstva UNESCO a pýši sa dlhou históriou kultúrnej tradície.

**Obrázok 2.** Panoráma mesta Salzburg



**Obrázok 3.** Rodný dom Wolfganga Amadea Mozarta



Po našej návšteve môžeme tvrdiť, že Salzburg je omnoho viac než mesto slávneho hudobného skladateľa Wolfganga Amadea Mozarta. Na turistických atrakciách možno nielen zažiť bohatú históriu Salzburgu na vlastnej koži, ale aj obdivovať jeho krásy v podobe zaujímavých pamiatok. Panoráme

**Obrázok 4.** Kongresová hala Salzburg Congress



mesta dominuje pevnosť Hohensalzburg, ktorá je najväčšia v Európe, ale aj múzeá Mozarta a Getreidegasse, ktoré sa považujú za srdce starého mesta vďaka rodnému domu Mozarta aj Mirabelliným záhradám a palácu Hellbrunn.

Na tohtoročnom, v poradí XXII. kongrese bola opäť vysoká účasť s množstvom zaujímavých prednáškových blokov a posterov vystavených počas celého kongresu. Začiatok konferencie sa niesol v duchu nedávnych pokrokov v oblasti cytogenomiky alebo toho, čo sa udialo za 50-ročnú éru pruhovania chromozómov v súvislosti s napredovaním v oblasti cytogenomiky. Niektoré prednášky sa zaoberali technickým pokrokom v rôznych oblastiach cytogenomiky, iné rozšírili naše chápanie biologických procesov v klinickej oblasti, ale aj v nehumánnej oblasti u zvierat a pri rastlinách. Bloky prednášok nám taktiež poskytli najaktuálnejšie prehľady zo širokého spektra cytogenetiky vrátane chromozómových prestavieb, nerovnováh a segmentových duplikácií. Veľkú škálu tvorila najmä tumorová cytogenomika, kde spomínali sekvenovanie novej generácie ako nový prístup v detekcii balansovaných a nebalansovaných štruktúrnych variantov, ale aj prenatálna cytogenomika alebo ľudská neplodnosť.

Keďže program bol nesmierne rozsiahly, do pozornosti by som dala zaujímavú prednášku Dr. Felixu Mitelmana z Inštitútu laboratórnej medicíny v meste Lund vo Švédsku, ktorý vystúpil s prednáškou s názvom Chromosome Banding: the End of the Dark Ages, kde poukazoval na zavedenie prvej techniky pruhovania chromozómov (Q-pruhovanie), ktoré pred 50 rokmi spôsobilo revolúciu v cytogenetike. Spomínal, že dnes je paradoxne veľmi ťažké posúdiť hodnotu príspevku o pruhovaní chromozómov vo vzťahu k úsiliu o sekvenovanie ľudského genómu.

Konferencia bola pre nás veľkým prínosom a keďže sa organizuje každé dva roky, už teraz sa tešíme, čo nám ponúkne v roku 2021.



**Mgr. Alexandra Oravcová**

Lekárska genetika, Medirex, a. s.  
Galvaniho 17/C, 820 16 Bratislava  
e-mail: alexandra.oravcova@medirex.sk