

## KURS Z ZAKRESU GENOMIKI

### Temat: Genetyka i genomika w codziennej praktyce lekarskiej.

**Miejsce kursu:** Instytut Matki i Dziecka, Sala wykładowa, Budynek A; 2 piętro

**Terminy:** 21.10.2019; godz. 9.00 – 17.10

22.10.2019; godz. 9.00 – 17.10

**Kierownik kursu:** dr n. med. Sylwia Rzońca

### Program kursu:

9.00	Rejestracja (kawa)
9.30 – 9.40	Otwarcie kursu - dr n. med. Sylwia Rzońca
<b>Wprowadzenie do zagadnień genetyki medycznej chorób monogenowych</b>	
9.40 - 10.20	<b>Genetyka klasyczna - wzory dziedziczenia.</b> dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska
10.20 - 11.00	<b>Genetyka Molekularna - zmienność materiału genetycznego.</b> dr n. med. Monika Gos
11.00 - 11.45	<b>Zasady poradnictwa genetycznego chorób monogenowych.</b> dr n. med. Anna Kutkowska
11.45 - 12.00	<i>Przerwa kawowa</i>
<b>Choroby genetyczne wieku rozwojowego</b>	
12.00 - 12.30	<b>Mukowiscydoza i nie tylko. Choroby uwarunkowane mutacjami genu <i>CFTR</i>.</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
12.30 - 13.10	<b>Rdzeniowy zanik mięśni - od mutacji do terapii.</b> dr n. med. Monika Gos
13.10 – 13.50	<b>Zmienność kliniczna i genetyczna niepełnosprawności intelektualnej.</b> dr n. med. Sylwia Rzońca / mgr Aleksandra Landowska
13.50 – 14.30	<b>Podłoże molekularne neurofibromatozy typu I – możliwości diagnostyczne.</b> mgr Anna Abramowicz
14.30 – 15.00	<i>Przerwa obiadowa</i>
<b>Choroby mitochondrialne</b>	
15.00 - 15.30	<b>Heterogenność podłoża genetycznego chorób mitochondrialnych.</b> dr hab. Katarzyna Tońska
<b>Choroby genetyczne wieku dojrzałego</b>	
15.30 - 16.00	<b>Choroby neurodegeneracyjne wieku późnego – idiopatyczne i genetyczne.</b> dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska
16.15 - 16.30	<i>Przerwa Kawowa</i>
16.30 - 17.00	<b>Kolokwium zaliczeniowe.</b> dr n. med. Sylwia Rzońca/dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska
17.00 - 17.10	<b>Zakończenie, wręczenie certyfikatów.</b> dr n. med. Sylwia Rzońca/dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska