

KURS Z ZAKRESU GENOMIKI

Temat: **Choroby genetyczne wieku rozwojowego – możliwości diagnostyczne w erze badań genomowych.**

Miejsce kursu: AS-BUD Centrum Konferencyjne, Al. Jerozolimskie 81, sala 3, piętro 15

Terminy: 17-18.10.2019; godz. 9.00 – 16.45

Kierownik kursu: dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska, dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik

Program kursu:

Dzień 1	
9.00	Rejestracja (kawa)
9.30 – 9.40	Otwarcie kursu dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska, dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik
Wprowadzenie do zagadnień genetyki medycznej	
9.40 - 10.25	Typy dziedziczenia chorób genetycznych i poradnictwo genetyczne dr n. med. Anna Kutkowska-Kaźmierczak
10.25 - 11.05	Zastosowanie sekwencjonowania w diagnostyce molekularnej dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska.
11.05 - 11.45	Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik
11.45 - 12.00	<i>Przerwa kawowa</i>
Zaburzenia neurorozwojowe cz. I	
12.00 - 12.45	Niedosłuch w erze genomowej - możliwości diagnostyczne mgr Katarzyna Niepokój
12.45 - 13.30	Znane zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego dr n. biol. Marta Kędzior
13.30 – 14.30	<i>Przerwa obiadowa</i>
Zaburzenia neurorozwojowe cz. II	
14.30 – 15.15	Możliwości diagnostyczne zaburzeń ze spectrum autyzmu dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik
15.15 – 16.00	Niepełnosprawność intelektualna – podłoże genetyczne dr n. med. Anna Kutkowska-Kaźmierczak
16.00 – 16.45	Postępowanie diagnostyczne w niepełnosprawności intelektualnej dr n. med. Magdalena Bartnik-Głaska

Dzień 2	
9.00 - 9.10	Rozpoczęcie kursu dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska, dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalik
Zaburzenia rozwojowe	
9.10 – 9.55	Interpretacja wyników badań molekularnych na przykładzie genetycznie uwarunkowanych chorób skóry dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
9.55 – 10.40	RAS-opatie dr n. med. Monika Gos
10.40 – 11.20	Genetyczne uwarunkowania kraniostenoz dr n. med. Anna Kutkowska-Kaźmierczak
11.20 – 11.40	<i>Przerwa Kawowa</i>
Wrodzone zaburzenia metabolizmu	
11.40 – 12.20	Diagnostyka mukowiscydozy i chorób CFTR zależnych 30 lat po odkryciu genu <i>CFTR</i> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
12.20 – 13.00	Diagnostyka molekularna genetycznie uwarunkowanego zapalenia trzustki. dr n. med. Agnieszka Rygiel
13.00 – 14.00	<i>Obiad</i>
14.00 – 14.40	Diagnostyka molekularna chorób metabolicznych dr n. med. Agnieszka Rygiel
14.40 – 15.20	Badania molekularne w diagnostyce galaktozemii dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
15.20 – 15.40	<i>Przerwa kawowa</i>
15.40 – 16.40	Kolokwium zaliczeniowe, zakończenie, wręczenie certyfikatów. dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska, dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalik