

KURS Z ZAKRESU GENOMIKI

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

Miejsce kursu: INSTYTUT MATKI I DZIECKA – **KURS W TRYBIE ON-LINE**

Termin: 28-29.05.2020; godz. 9.15 – 16.45

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

Program kursu:

| Dzień 1 | |
|---|---|
| 8.30 | Otwarcie sesji on-line, rejestracja uczestników |
| 9.15 – 9.25 | Otwarcie kursu dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska |
| Wprowadzenie do zagadnień genetyki medycznej | |
| 9.30 – 10.15 | Typy dziedziczenia chorób genetycznych i poradnictwo genetyczne dr n. med. Anna Kutkowska-Każmierczak |
| 10.25 – 11.05 | Zastosowanie sekwencjonowania w diagnostyce molekularnej dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska. |
| 11.15 – 12.00 | Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik |
| Przerwa 15 min. | |
| Zaburzenia rozwojowe | |
| 12.15 – 13.00 | Interpretacja wyników badań molekularnych na przykładzie genetycznie uwarunkowanych chorób skóry dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska |
| 13.10 – 13.55 | RAS-opatie Dr hab. n. med. Monika Gos |
| 14.05 – 14.50 | Genetyczne uwarunkowania kraniostenoz dr n. med. Anna Kutkowska-Każmierczak |
| Wrodzone zaburzenia metabolizmu cz . I | |
| 15.05 – 15.50 | Diagnostyka molekularna genetycznie uwarunkowanego zapalenia trzustki. Dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel |
| 16.00 – 16.45 | Diagnostyka molekularna chorób metabolicznych dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel |
| 16.45 | Kolokwium/test cz.I |

| Dzień 2 | |
|--|--|
| 8.30 | Otwarcie sesji on-line, rejestracja uczestników |
| Wrodzone zaburzenia metabolizmu cz II | |
| 9.15 – 10.00 | Diagnostyka mukowiscydozy i chorób CFTR zależnych 30 lat po odkryciu genu <i>CFTR</i> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska |
| 10.10 – 10.55 | Badania molekularne w diagnostyce galaktozemii dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska |
| Zaburzenia neurorozwojowe cz I | |
| 11.05 – 11.50 | Zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji dr n. med. Anna Kutkowska-Kaźmierczak |
| 12.00 – 12.45 | Znane zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego dr n. biol. Marta Kędzior |
| 12.55 – 13.40 | Niedosłuch w erze genomowej - możliwości diagnostyczne mgr Katarzyna Niepokój |
| Przerwa 15 min. | |
| Zaburzenia neurorozwojowe cz II | |
| 13.55 – 14.40 | Możliwości diagnostyczne zaburzeń ze spektrum autyzmu dr n. med. B. Wiśniewiecka-Kowalnik |
| 15.50 – 15.35 | Niepełnosprawność intelektualna – podłoże genetyczne dr n. med. Anna Kutkowska-Kaźmierczak |
| 15.45 – 16.30 | Postępowanie diagnostyczne w niepełnosprawności intelektualnej dr n. med. Magdalena Bartnik-Głaska |
| 16.40 – 17.10 | Kolokwium/test cz.II, dyskusja i zakończenie kursu dr n. med. Barbara Wiśniewiecka-Kowalnik |