

**KURS Z ZAKRESU GENOMIKI****Temat: Genetyka i genomika w codziennej praktyce lekarskiej.****Miejsce kursu:** INSTYTUT MATKI I DZIECKA – **KURS W TRYBIE ON-LINE****Termin:** 23.06.2020; godz. 9.00 – 17.30**Kierownik kursu:** dr n. med. Sylwia Rzońca-Niewczas**Program kursu:**

9.00	Otwarcie sesji on-line, rejestracja uczestników
9.15 – 9.25	<b>Otwarcie kursu</b> - dr n. med. Sylwia Rzońca-Niewczas
<b>Wprowadzenie do zagadnień genetyki medycznej chorób monogenowych / choroby genetyczne wieku dojrzałego</b>	
9.30 – 10.10	<b>Genetyka klasyczna - wzory dziedziczenia.</b> dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska
10.20 – 10.50	<b>Genetyka Molekularna - zmienność materiału genetycznego.</b> dr n. med. Monika Gos
11.00 – 12.00	<b>Zmienność kliniczna i genetyczna niepełnosprawności intelektualnej.</b> dr n. med. Sylwia Rzońca-Niewczas
12.10 – 13.00	<b>Choroby neurogenetyczne wieku późnego – problem dla diagnostyki i genetyka klinicznego .</b> dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska
<b>Choroby genetyczne wieku rozwojowego</b>	
13.20 – 13.50	<b>Mukowiscydoza i nie tylko. Choroby uwarunkowane mutacjami genu <i>CFTR</i>.</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
14.00 – 14.40	<b>Rdzeniowy zanik mięśni - od mutacji do terapii.</b> dr n. med. Monika Gos
14.50 – 15.20	<b>Podłoże molekularne neurofibromatozy typu I – możliwości diagnostyczne.</b> mgr Anna Abramowicz
15.30 – 16.20	<b>Zasady poradnictwa genetycznego chorób monogenowych.</b> dr n. med. Anna Kutkowska - Kaźmierczak
<b>Choroby mitochondrialne</b>	
16.30 - 17.00	<b>Heterogenność podłoża genetycznego chorób mitochondrialnych.</b> dr hab. Katarzyna Tońska
17.00 – 17.30	<b>Kolokwium zaliczeniowe i zakończenie kursu</b> dr n. med. Sylwia Rzońca-Niewczas /dr hab. Dorota Hoffman-Zacharska