

## 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 LUB STACJONARNY**

Termin: 05-06.10.2020; godz. 9.15 – 17.10

Kierownik kursu: dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik

### Program kursu:

Dzień 1	
8.30	Otwarcie sesji on-line, rejestracja uczestników
9.15 – 9.20	<b>Otwarcie kursu</b> dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik
<b>Wprowadzenie do zagadnień genetyki medycznej</b>	
9.30 – 10.15	<b>Typy dziedziczenia chorób genetycznych i poradnictwo genetyczne</b> dr n. med. Anna Kutkowska-Każmierczak
10.25 – 11.05	<b>Zastosowanie sekwencjonowania w diagnostyce molekularnej</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska.
11.15 – 12.00	<b>Zastosowanie metod cytogenetycznych w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego</b> dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik
<b>Przerwa 15 min.</b>	
<b>Zaburzenia rozwojowe</b>	
12.15 – 13.00	<b>Interpretacja wyników badań molekularnych na przykładzie genetycznie uwarunkowanych chorób skóry</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
13.10 – 13.55	<b>RAS-opatie</b> Dr hab. n. med. Monika Gos
14.05 – 14.50	<b>Genetyczne uwarunkowania kraniostenoz</b> dr n. med. Anna Kutkowska-Każmierczak
<b>Wrodzone zaburzenia metabolizmu cz . I</b>	
15.05 – 15.50	<b>Diagnostyka molekularna genetycznie uwarunkowanego zapalenia trzustki.</b> Dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel
16.00 – 16.45	<b>Diagnostyka molekularna chorób metabolicznych</b> dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel
16.50 – 17.15	<b>Kolokwium/test cz.I</b> dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik

<b>Dzień 2</b>	
8.30	Otwarcie sesji on-line, rejestracja uczestników
<b>Wrodzone zaburzenia metabolizmu cz II</b>	
9.15 – 10.00	<b>Diagnostyka mukowiscydozy i chorób CFTR zależnych 30 lat po odkryciu genu <i>CFTR</i></b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
10.10 – 10.55	<b>Badania molekularne w diagnostyce galaktozemii</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
<b>Zaburzenia neurorozwojowe cz I</b>	
11.05 – 11.50	<b>Zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji</b> dr n. med. Anna Kutkowska-Każmierczak
12.00 – 12.45	<b>Znane zespoły mikrodelecji/mikroduplikacji w diagnostyce zaburzeń wieku rozwojowego</b> dr n. biol. Marta Kędzior
12.55 – 13.40	<b>Niedosłuch w erze genomowej - możliwości diagnostyczne</b> mgr Katarzyna Niepokój
<b>Przerwa 15 min.</b>	
<b>Zaburzenia neurorozwojowe cz II</b>	
13.55 – 14.40	<b>Możliwości diagnostyczne zaburzeń ze spektrum autyzmu</b> dr n. med. B. Wiśniowiecka-Kowalnik
15.50 – 15.35	<b>Niepełnosprawność intelektualna – podłoże genetyczne</b> dr n. med. Anna Kutkowska-Każmierczak
15.45 – 16.30	<b>Postępowanie diagnostyczne w niepełnosprawności intelektualnej</b> dr n. med. Magdalena Bartnik-Głaska
16.35 – 17.10	<b>Kolokwium/test cz.II</b> dr n. med. Barbara Wiśniowiecka-Kowalnik