



## KURS Z ZAKRESU GENOMIKI

### Nowe techniki biologii molekularnej w chorobach rzadkich. Możliwości diagnostyczne i ich finansowanie.

**Miejsce kursu:** Warszawa, Al. Krakowska 266 (Hotel Mercure)

**Termin:** 10-11 czerwca 2025 r.

**Kierownik kursu:** dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska

#### Program kursu:

Dzień pierwszy 10 czerwca 2025 r.	
8.30	<b>Rejestracja</b>
9.00 – 9.15	<b>Otwarcie kursu</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
9.15 – 11.00	<b>Diagnostyka chorób rzadkich w ujęciu metodycznym.</b> <b>Czy tylko NGS?</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
11.00 – 11.10	<b>Przerwa kawowa</b>
11.10 – 11.55	<b>Sekwencjonowanie następnej generacji – możliwości i ograniczenia w teorii i w praktyce</b> Dr hab. n. med. Monika Gos, prof. IMiD
11.55 – 12.40	<b>Finansowanie badań genetycznych w chorobach rzadkich.</b> mgr Urszula Skarzyńska
12.40 – 13.25	<b>Przerwa obiadowa</b>
13.25 – 14.10	<b>Ewolucja procesu diagnostycznego z perspektywy ostatnich 10 lat na przykładzie niedosłuchu.</b> dr n. med. Katarzyna Niepokój
14.10 – 14.55	<b>Reanaliza danych w praktyce</b> mgr Justyna Sawicka
14.55 – 15.05	<b>Przerwa kawowa</b>





15.05 – 15.50	<b>Zewnętrzne programy kontroli jakości w badaniach molekularnych</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
15.50 – 16.35	<b>Cytogenetyka- możliwości i kierunki rozwoju</b> dr hab. n. med. Beata Nowakowska, prof. IMiD

<b>Dzień drugi 11 czerwca 2025 r.</b>	
9.00 – 9.45	<b>Identyfikacja mutacji ... i co dalej?</b> dr hab. n. med. Agnieszka Rygiel, prof. IMiD
9.45 – 10.30	<b>Kariotypy wciąż niezastąpione.</b> mgr Kamila Ziemkiewicz
10.30 – 11.15	<b>FISH – wciąż aktualna metoda o szerokim zastosowaniu</b> mgr Joanna Bernaciak
11.15 – 11.25	<b>Przerwa kawowa</b>
11.25 – 12.10	<b>MLPA – szybka metoda analizy znanych zespołów mikrodelecji/mikroduplicacji</b> dr n. med. Barbara Wiśniowiecka -Kowalik
12.10 – 12.55	<b>Mikromacierze – możliwości i ograniczenia w teorii i w praktyce</b> dr n. med. Magdalena Bartnik-Głaska
12.55– 13.40	<b>Przerwa obiadowa</b>
13.40 – 14.25	<b>Rekomendacje i zewnętrzne programy kontroli jakości w badaniach cytogenetycznych</b> dr n. med. Magdalena Bartnik-Głaska
14.25 – 15.10	<b>Raport z analizy genetycznej – jak czytać?</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
15.10 – 15.20	<b>Przerwa kawowa</b>
15.20 – 15.35	<b>Test końcowy.</b> dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska

