



KURS Z ZAKRESU GENOMIKI

Sekwencjonowanie następnej generacji – narzędzie zmieniające diagnostykę i poradnictwo genetyczne

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

Termin: 21-22 października 2025 r.

Kierownik kursu: dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska

W chwili obecnej opisano już około 7000 tzw. chorób rzadkich, wśród których zdecydowana większość to choroby monogenowe. Dla około 4000 znane jest już podłoże genetyczne, co pozwala na niejednokrotnie na jednoznaczne potwierdzenie rozpoznania klinicznego choroby metodami molekularnymi. Wprowadzenie sekwencjonowania następnej generacji (NGS), stało się przełomem w podejściu do identyfikacji podłoża chorób genetycznie uwarunkowanych zarówno w laboratoriach badawczych jak i diagnostycznych. NGS w ujęciu całogenowym lub celowanym (eksom, panele genowe) jest bardzo wszechstronna techniką, mającą jednak swoje ograniczenia i poprzez częstą niejednoznaczność wyników stanowiącą wyzwania dla poradnictwa genetycznego.

Kurs przeznaczony jest dla lekarek i lekarzy różnych specjalności oraz diagnostów, w szczególności zainteresowanych najnowszymi trendami diagnostyki i poradnictwa genetycznego. Celem kursu jest omówienie zagadnień z zakresu genetyki klasycznej, diagnostyki oraz poradnictwa genetycznego w zestawieniu z możliwościami, ograniczeniami i nowymi problemami związanymi z wprowadzeniem techniki NGS.

Program kursu:

Dzień pierwszy 21 października 2025 r.	
8.30	Rejestracja
9.00 – 9.15	Wprowadzenie do kursu dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
9.15 – 10.00	Diagnostyka molekularna – sekwencjonowanie DNA dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
10.00 – 11.30	NGS w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych dr hab. n. med. A. Charzewska





11.30 – 11.45	Przerwa kawowa
11.45 – 13.15	NGS w diagnostyce prenatalnej dr hab. n. med. B. Nowakowska
13.15 – 13.45	Przerwa obiadowa
13.45 – 15.15	Wpływ diagnostyki z zastosowaniem badań wysokoprzepustowych na proces poradnictwa genetycznego dr n. med. A. Kutkowska-Kazimierczak
15.15 – 15.30	Przerwa kawowa
15.30 – 16.15	Diagnostyka molekularna – NGS to nie wszystko dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska

Dzień drugi 22 października 2025 r.	
9.00 – 10.15	Badania diagnostyczne a przesiewowe dr hab. n. med. M. Gos
10.15 – 11.00	NGS jako badanie przesiewowe? dr hab. n. med. M. Gos
11.00 – 11.15	Przerwa kawowa
11.15 – 12.00	Wynik badania NGS – problemy diagnostyki dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
12.00 – 12.45	Wynik badania NGS – problemy genetyki klinicznej dr n. med. M. Geremek
12.45 – 13.15	Przerwa obiadowa
13.15 – 14.00	Jak NGS zmienił diagnostykę chorób nerwowo-mięśniowych dr hab. n. med. M. Gos
14.00 – 14.45	Jak NGS zmienił diagnostykę zespołów padaczkowych? dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
14:45 – 15.00	Przerwa kawowa
15.00 – 15.45	Panel – WES – WGS, sekwencjonowanie trzeciej generacji.....? Zakończenie kursu – test dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska

