

**KURS Z ZAKRESU GENOMIKI****Sekwencjonowanie następnej generacji – narzędzie zmieniające diagnostykę i poradnictwo genetyczne****Miejsce kursu:** Warszawa, Al. Krakowska 266 (Hotel Mercure)**Termin:** 28-29 maja 2026 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 technika, mająca jednak swoje ograniczenia i poprzez częstą niejednoznaczność wyników stanowiącą wyzwania dla poradnictwa genetycznego.

Kurs przeznaczony jest dla 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 28 maja 2025 r.	
8.30	Rejestracja
9.00 – 9.15	Wprowadzenie do kursu dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
9.15 – 10.00	Sekwencjonowanie DNA jako narzędzie diagnostyki molekularnej dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
10.00 – 10.45	Diagnostyka molekularna – NGS to nie wszystko dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska





10.45 – 11.00	Przerwa kawowa
11.00 – 13.00	NGS w diagnostyce postnatalnej dr hab. n. med. S. Rzońca-Niewczas
13.00 – 13.45	Przerwa obiadowa
13.45 – 14.45	Wynik badania NGS – problemy genetyka klinicznego dr n med. M. Geremek
14.45 – 15.00	Przerwa kawowa
15.00 – 16.00	Wynik badania NGS – problemy genetyka klinicznego c.d. dr n med. M. Geremek

Dzień drugi 29 maja 2026 r.	
9.00 – 10.30	Wynik badania NGS – problemy diagnostyki dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
10.30 – 10.45	Przerwa kawowa
10.45 – 12.15	NGS jako badanie przesiewowe dr hab. n. med. M. Gos
12.15 – 13.00	Jak NGS zmienił diagnostykę chorób nerwowo-mięśniowych dr hab. n. med. M. Gos
13.00 – 13.45	Przerwa obiadowa
13.45 – 15.15	NGS w diagnostyce prenatalnej dr hab. n. med. Beata Nowakowska
15.15 – 15.30	Przerwa kawowa
15.30 – 16.15	Panel – WES – WGS, sekwencjonowanie trzeciej generacji.....? dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
16.15 – 16.30	Zakończenie kursu – test dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska

