

**KURS Z ZAKRESU GENOMIKI****Sekwencjonowanie następnej generacji – narzędzie zmieniające diagnostykę i poradnictwo genetyczne****Miejsce kursu:** Warszawa, Al. Krakowska 266 (Hotel Mercure)**Termin:** 9-10 kwietnia 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 9 kwietnia 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 dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
10.00 – 11.30	NGS w diagnostyce postnatalnej dr hab. n. med. S. Rzońca-Niewczas





11.30 – 11.40	Przerwa kawowa
11.40 – 13.10	NGS w diagnostyce prenatalnej dr hab. n. med. B. Nowakowska
13.10 – 13.50	Przerwa obiadowa
13.50 – 15.05	NGS jako badanie przesiewowe dr hab. n. med. M. Gos
15.05 – 15.15	Przerwa kawowa
15.15 – 16.00	Diagnostyka molekularna – NGS to nie wszystko dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska

Dzień drugi 10 kwietnia 2026 r.

9.00 – 10.15	Wynik badania NGS – problemy diagnostyki dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
10.15 – 11.15	Wynik badania NGS – problemy genetyki klinicznej dr n med. M. Geremek
11.15– 11.25	Przerwa kawowa
11.25– 12.25	Wynik badania NGS – problemy genetyki klinicznej c.d dr n med. M. Geremek
12.25– 13.05	Przerwa obiadowa
13.05 – 14.20	Jak NGS zmienił diagnostykę chorób nerwowo-mięśniowych dr hab. n. med. M. Gos
14.20 – 15.20	Panel – WES – WGS, sekwencjonowanie trzeciej generacji.....? dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska
15.20 – 15.30	Przerwa kawowa
15.30 – 16.00	Zakończenie kursu – test dr hab. n. med. D. Hoffman-Zacharska

