



KURS Z ZAKRESU GENOMIKI

Warsztaty z analizy wyników NGS – eksomowego i panelowego

Miejsce kursu: Instytut Matki i Dziecka – Kasprzaka 17A **budynek C**

Termin: 6-7 października 2026 r.

Kierownik kursu: dr n. med. Agnieszka Charzewska

Program kursu:

Dzień pierwszy 6 października 2026 r.	
8.30 – 9.00	Rejestracja
9.00 – 9.10	Otwarcie kursu dr n. med. Agnieszka Charzewska
9.10 – 10.35	Bioinformatyka - analiza danych wielkoskalowych, infrastruktura, narzędzia, bezpieczeństwo danych dr hab. inż. Tomasz Gambin
10.35 – 10.45	Przerwa kawowa
10.45 – 12.10	Potok analizy danych NGS dla wariantów germinalnych - narzędzia i kontrola jakości mgr Mikołaj Ochotny
12.10 – 12.40	Przerwa obiadowa
12.40 – 14.05	Bazy danych używane w analizie NGS mgr Justyna Sawicka
14.05 – 14.15	Przerwa kawowa
14.15 – 15.40	Wykrywanie CNV na podstawie danych NGS i zastosowanie danych RNA-seq w diagnostyce chorób rzadkich dr n. med. Maciej Geremek

Dzień drugi 7 października 2026 r.

9.00 – 10.25	Założenia analizy wariantów SNP/Indel w badaniu NGS dr n. med. Agnieszka Charzewska
--------------	---





10.25 – 10.35	Przerwa kawowa
10.35 – 12.00	Nomenklatura wariantów HGVS oraz kryteria oceny ACMG dr hab. n. med. Monika Gos, prof. IMiD
12.00– 12.30	Przerwa obiadowa
12.30 – 13.55	Narzędzia bioinformatyczne w analizie NGS dr n. med. Agnieszka Charzewska
13.55 – 14.05	Przerwa kawowa
14.05 – 15.30	Analiza danych NGS w praktyce dr n. med. Katarzyna Wertheim-Tysarowska
15.30 – 16.00	Zakończenie kursu, test zaliczeniowy. dr n. med. Agnieszka Charzewska

