

PROGRAM KURSU

„Poradnictwo genetyczne w diagnostyce prenatalnej”

Dzień I (Czwartek 04.12.2025) 10:00 – 18:00

10.00 Otwarcie i wprowadzenie do kursu

10.00 – 10.30 Wprowadzenie do genetyki medycznej – podstawowe pojęcia – Marcin Serafin

10.30 – 11.00 Rodzaje chorób genetycznych – przykłady z diagnostyki prenatalnej – Hanna Moczulska

11.00 – 11.30 Wywiad genetyczny – Marcin Serafin

11.30 – 12.00 Przerwa kawowa

12.00 – 12.30 Postnatalne badanie dysmorfologiczne – Marcin Serafin

12.30 – 13.00

Prenatalne badanie dysmorfologiczne (wykorzystanie ultrasonografii) – Hanna Moczulska;

Punkt widzenia genetyka klinicznego i spojrzenie perinatologa – dyskusja: Hanna Moczulska, Piotr Sieroszewski

13.00 – 13.30 Test złożony – punkt widzenia perinatologa i genetyka klinicznego - Hanna Moczulska

Punkt widzenia genetyka klinicznego i spojrzenie perinatologa – dyskusja: Hanna Moczulska, Piotr Sieroszewski

13.30 – 14.00 NIPT – punkt widzenia perinatologa i genetyka klinicznego – Marcin Serafin

Punkt widzenia genetyka klinicznego i spojrzenie perinatologa – dyskusja: Hanna Moczulska, Piotr Sieroszewski

14.00 – 15.00 Lunch

15.00 – 16.00 Ocena kariotypu, FISH, qf PCR – zasady przeprowadzenia diagnostyki, interpretacja wyników – Michał Pietrusiński

16.00- 17:00 Mikromacierz aCGH, MLPA; MS-MLPA – zasady przeprowadzenia diagnostyki, interpretacja wyników – Michał Pietrusiński

17:00-18:00 Sekwencjonowanie, NGS, WES – zasady przeprowadzenia diagnostyki, interpretacja wyników – Maciej Borowiec

II dzień (Piątek 05.12.2025) 9:00 – 15:30

9.00 – 9.30 Diagnostyka inwazyjna – kwalifikacja do badań, ograniczenia metod pobrania materiału do badań – punkt widzenia perinatologa i genetyka klinicznego - Marcin Serafin

Punkt widzenia genetyka klinicznego i spojrzenie perinatologa – dyskusja: Hanna Moczulska, Piotr Sieroszewski

10.00 – 10.30 Zasady udzielania porady genetycznej – Hanna Moczulska

10:30 – 12:30 Algorytmy postępowania diagnostycznego na przykładach klinicznych (część warsztatowa) – panel dyskusyjny: Piotr Sieroszewski, Hanna Moczulska, Marcin Serafin, Maciej Borowiec, Michał Pietrusiński

12:30 – 13:00 Przerwa kawowa

13:00 – 14.00 Poradnictwo genetyczne u par z niepowodzeniami rozrodu, diagnostyka prekonceptyjna i preimplantacyjna – Hanna Moczulska

14.00 – 14:30 Dyskusja, podsumowanie, pytania

14:30 - 15:00 – Test zaliczeniowy