

Moduł III: „Cytogenetyka klasyczna i cytogenetyka molekularna”

Kursy specjalizacyjne w ramach specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej:

Cytogenetyka klasyczna (16godzin)

Cytogenetyka molekularna (8 godzin)

Kraków, 12-14.01.2022

Dzień 1- 12.01.2022			
8:00-8:45	Wprowadzenie do cytogenetyki klinicznej. Struktura i funkcje chromosomu. Rodzaje aberracji chromosomowych.	1 godz.	Mgr Beata Sadowska
8:45-9:30	Wskazania do wykonania badań cytogenetycznych. Zasady pobierania, transportu materiału do pre- i postnatalnej diagnostyki cytogenetycznej	1 godz.	Mgr Beata Sadowska
9:30-11:00	Cytogenetyka klasyczna w praktyce: Zasady prowadzenia hodowli, identyfikacja aberracji chromosomowych – liczbowych i strukturalnych oraz zmian polimorficznych przy użyciu różnych technik barwienia chromosomów	2 godz.	Mgr Beata Sadowska
Przerwa 15 min.			
11:15-12:00	Wykorzystanie metod cytogenetyki klasycznej i molekularnej w diagnostyce przedurodzeniowej.	1 godz.	Mgr Beata Sadowska
12:00-13:30	Analiza przypadków klinicznych. Interpretacja wybranych wyników badań uzyskanych technikami cytogenetyki klasycznej i FISH.	2 godz.	Mgr Beata Sadowska
13:30-14:15	Techniki cytogenetyki molekularnej w praktyce klinicznej: technika MLPA/ msMLPA zasady wykonania oznaczenia	1 godz.	Dr n med. Anna Madetko-Talowska
Dzień 2-13.01.2022			
8:30-10:00	Technika MLPA/ msMLPA algorytm diagnostyczny, zasady interpretacji i weryfikacji wyników, zapis ISCN2020.	2 godz.	Dr n med. Anna Madetko-Talowska
Przerwa 15 min.			

10:15-11:00	Cytogenetyka molekularna w uzupełnieniu badań cytogenetycznych. FISH, rodzaje sond, wybór techniki w zależności od problemu diagnostycznego.	1 godz.	Mgr Małgorzata Jakóbczyk
11:00-11:45	Cytogenetyka molekularna w praktyce. Diagnostyka techniką FISH– przygotowanie materiału, nałożenie sondy i hybrydyzacja. Ocena, zapis i interpretacja wyniku badania.	1 godz.	Mgr Małgorzata Jakóbczyk
Przerwa 15 min.			
12:00-13:30	Zapisy kariotypu w oparciu o ISCN 2021–zasady i trudności interpretacyjne	2 godz.	Mgr Małgorzata Jakóbczyk
13:30-15:00	Analiza markerów molekularnych jako uzupełnienie diagnostyki cytogenetycznej na przykładzie diagnostyki onkologicznej	2 godz.	Mgr Małgorzata Jakóbczyk
Dzień 3-14.01.2022			
8:00-8:45	Technika aCGH: zasady wykonania oznaczenia, zastosowanie w cytogenetycznej diagnostyce pre- i postnatalnej.	1 godz.	Dr n med. Katarzyna Szewczyk
8:45-10:15	Technika aCGH zasady interpretacji wyników, zapis ISCN2020, problemy diagnostyczne, niezbędne badania uzupełniające.	2 godz.	Dr n med. Katarzyna Szewczyk
Przerwa 15 min.			
10:30-12:00	Bazy danych w interpretacji wyników badań cytogenetycznych, klasyfikacja wariantów genetycznych- przykłady kliniczne.	2 godz.	Dr n med. Katarzyna Szewczyk
12:00-13:30	Algorytm diagnostyczny, możliwe problemy diagnostyczne, niezbędne badania uzupełniające. Interpretacja wybranych wyników badań uzyskanych technikami cytogenetyki molekularnej-analiza przypadków klinicznych	2 godz.	Dr n med. Anna Madetko-Talowska
13:30-14:15	Analiza przypadków klinicznych-na przykładzie diagnostyki prenatalnej. Interpretacja wyników badań.	1 godz.	Dr n med. Anna Madetko-Talowska

Test – 1 godz.