**LABORATORYJNA GENETYKA MEDYCZNA**

**Moduł IV – Genetyka biochemiczna – on-line**

1. **Metody postnatalnej diagnostyki biochemicznej wrodzonych wad metabolizmu -25.10.2022. – od godz. 14.00**

Genetyczne choroby metaboliczne patogeneza, przebieg kliniczny- **Dr hab. Prof. UJ** **Przemysław Tomasik** [2 h] – 14.00- 15.30

Badania przesiewowe noworodków.- **Dr** **Mariusz Ołtarzewski** [2h]- 15.30- 17.00

**PRZERWA**

Specjalistyczne badania biochemiczne w diagnostyce genetycznych chorób metabolicznych- **Mgr Emilia Samborowska** [2h]- 17.15- 18.45

Szczegółowa diagnostyka wybranych wad metabolizmu -**Prof. dr hab. Iwona Wybrańska** [2h] -18.45- 20.15

1. **Przedobjawowa i wczesnoobjawowa diagnostyka wrodzonych wad metabolizmu- 26.10.2022. – od godz. 14.00**

Rola diagnostyki molekularnej we wrodzonych wadach metabolizmu. -**Prof. dr hab. Mirosław Bik-Multanowski** [1 h] 14.00- 14.45

Metaboliczne stany nagłego zagrożenia życia i zespół nagłego zgonu - diagnostyka Oznaczanie aktywności enzymów w komórkach/tkankach. - **Prof. dr hab. Iwona Wybrańska** [2h]-14.45-16.15

PRZERWA

Diagnostyka chorób rzadkich**- Prof. dr hab. Iwona Wybrańska** [2h] -16.30-18.00

Wykrywanie wrodzonych wad metabolizmu w populacji ogólnej (na przykładach cukrzyca monogenowa, hemochromatoza, hypercholesterolemia rodzinna) – **Prof. dr hab. Iwona Wybrańska** [3h]- 18.00 – 20.15

Test zaliczeniowy- [1h]- 20.15-21.00