**Laboratoryjna Genetyka Medyczna**

**Moduł V-21-22.03.2024 r.**

**Kurs: 1**

**Kurs:2**

**On-line**

**Kurs 1. - Zaburzenia rozwoju i funkcji układu rozrodczego (8 godzin, 1 dzień) – 21.03.2024**

**Początek kursu: godz. 8:00**

1. Zapłodnienie pozaustrojowe. Wskazania do zapłodnienia pozaustrojowego ze strony kobiety i mężczyzny. Metody zapłodnienia pozaustrojowego możliwe do zastosowania w zależności od wskazań klinicznych – **dr med. Małgorzata Swornik (2 godziny) – godz. 8.00 -9.30**
2. Prawidłowo przebiegające procesy determinacji gonad i różnicowania cech płciowych. Rozwój wewnętrznych i zewnętrznych narządów płciowych. Patogeneza zaburzeń procesu determinacji gonad i różnicowania cech płciowych. Geny kluczowe dla rozwoju tych cech. - **dr med. Małgorzata Swornik (2 godziny)- godz. 9.30 -11.00**

**PRZERWA – 11.00-11.15**

1. Molekularne podstawy działania hormonów, hormon-receptor, typy hormonów i receptorów; układ podwzgórze przysadka-gonada, hipogonadyzm pierwotny (hipergonadotropowy) a wtórny (hipogonadotropowy) – wyniki badań hormonalnych wskazówką do ukierunkowania diagnostyki genetycznej; zespół niewrażliwości na androgeny, AMH i jego znaczenie w rozwoju cech płciowych oraz diagnostyce niepłodności; rezerwa jajnikowa, zespół przedwczesnego wygasania czynności jajników (POF); niedobór 5-alfa-reduktazy i jego skutki kliniczne – **dr med. Agnieszka Rajtar-Ciosek (1 godzina) – godz. 11.15 -12.00**
2. Najczęstsze genetycznie uwarunkowane przyczyny niepłodności. Zrównoważone translokacje i inwersje chromosomowe. Znaczenie diagnostyki molekularnej chromosomu Y (mapy delecyjne chromosomu Y) m. innymi pod katem AZF. Mutacje genu CFTR w przypadkach niepłodności męskiej; zaburzenia rozwoju nasieniowodów, diagnostyka***.*** – **dr med. Agnieszka Rajtar-Ciosek (1 godzina) -godz. 12.00-12.45**

**PRZERWA -12.45 -13.00**

1. Rola wrodzonych zaburzeń układu krzepnięcia i szlaków metabolizmu homocysteiny w patogenezie poronień samoistnych. Badania cytogenetyczne i molekularne w przypadkach niepowodzeń położniczych; badania materiału pochodzącego z poronień samoistnych oraz ciąż obumarłych.- **dr med. Agnieszka Rajtar-Ciosek (1 godzina)- godz. 13.00 – 13.45**
2. Algorytmy postępowania diagnostycznego w przypadkach zaburzeń rozwoju i funkcji układu rozrodczego. – **dr med. Agnieszka Rajtar-Ciosek (1 godzina) – godz. 13.45 -14.30**

**Kurs 2. - Badania genetyczne w perinatologii (8 godzin, 1 dzień) – 22.03.2024**

**Początek kursu: godz. 8:00**

1. Zaburzenia steroidogenezy – znaczenie kliniczne oraz oraz diagnostyczne; zrozumienie patomechanizmu zespołu wrodzonego rozrostu kory nadnerczy oraz jego zróżnicowania klinicznego, zależnie od płci chromosomowej i gonadalnej.- **dr med. Małgorzata Swornik (2 godziny) -godz. 8.00 -9.30**
2. Zespoły chorobowe związane z nieprawidłowym rozwojem i sprawnością czynnościową układu płciowego. Aberracje liczbowe i strukturalne chromosomów płciowych. Patogeneza Zespołu Turnera i zespołu Klinefeltera. Niezgodności miedzy płcią chromosomową a i fenotypową. Dysgenezje gonad. Znaczenie diagnostyki cytogenetycznej dla podziału i współczesnej nomenklatury nieprawidłowości rozwoju płciowego (DSD;); Cechy morfologiczne gonad w przypadku DSD. Zaburzenia okresu pokwitania – pubertus praecox i pubertus tarda. - **dr med. Małgorzata Swornik (2 godziny) – 9.30-11.00**

**PRZERWA -11.00 -11.30**

1. Badania genetyczne preimplantacyjne, diagnostyczne i przesiewowe. Przesiewowe badania prenatalne, cel badań, wskazania, terminy wykonania poszczególnych rodzajów przesiewowych badań prenatalnych. Przesiewowe badania prenatalne w ciążach mnogich. Badanie płodowego DNA krążącego w krwi matki, Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologicznego. Możliwości i ograniczenia każdej z metod badań przesiewowych. – **dr hab. med. Anna Wójtowicz (2 godziny) – godz. 11.30-13.00**
2. Prenatalne badania genetyczne. Wskazania do genetycznych diagnostycznych badań prenatalnych. Znaczenie prenatalnych badań genetycznych u nosicieli zrównoważonych aberracji chromosomowych, u nosicieli mutacji związanych z chorobami wieku dojrzałego (np. Ch. Huntingtona), dla par będących nosicielami mutacji determinujących choroby dziedziczone autosomalnie recesywnie, lub sprzężonych z chromosomem X. Prenatalne badania genetyczne w ciążach mnogich. Zasady ustalania optymalnego schematu prenatalnej diagnostyki genetycznej w zależności od wysokości ciąży, wyników analizy rodowodu oraz wyników przesiewowych badań prenatalnych (badania DNA płodu z trofoblastu, amniocytów, oraz krwi pępowinowej., z wykorzystaniem szybkiej diagnostyki aberracji liczbowych lub wybranych aberracji strukturalnych chromosomów). Badania genetyczne w wysokiej ciąży (po 21 tyg.). Aspekty prawne badań prenatalnych i dopuszczalności przerywania ciąży. – **dr hab. med. Anna Wójtowicz (2 godziny)- godz. 13.00 – 14.30**

**TEST – 14.45 -15.30**