

Tytuł kursu: „Badania genetyczne w perinatologii”

Dziedzina: Laboratoryjna Genetyka Medyczna

Kierownik naukowy kursu: dr n. med. Ryszard Ślęzak

Miejsce realizacji: Katedra Genetyki UMed Wrocław, ul. Marcinkowskiego 1

Liczba dni/godzin: 1 dzień/8 h

Termin: 27 maj 2021, godz. 9.00-15.15

Liczba uczestników: 10 osób

	Temat	wykładowca	czas
1.	Zapłodnienie pozaustrojowe. Wskazania i metody. Genetyczne badania preimplantacyjne.	Dr n. med. Agnieszka Stembalska	1h
2.	Wskazania do inwazyjnej i nieinwazyjnej diagnostyki przedurodzeniowej- ogólne zasady kwalifikacji pacjentek. Rola poradnictwa genetycznego w diagnostyce przedurodzeniowej. Nieinwazyjne metody diagnostyki prenatalnej. Badania przesiewowe- cele, wskazania i terminy wykonania badań. Ocena ultrasonograficzna w ciąży wysokiego ryzyka. Przezierność karkowa, ocena kości nosowej i inne markery ultrasonograficzne zaburzeń rozwojowych płodu. Badania biochemiczne w diagnostyce prenatalnej – test PAPPA i podwójny, test potrójny, test poczwórny. Inne badania biochemiczne w diagnostyce prenatalnej. Badania płodowego DNA w surowicy krwi matki.	Dr n. med. Ryszard Ślęzak	1h
3.	Badania inwazyjne w diagnostyce prenatalnej. Sposoby pobierania i rodzaje materiałów do badań genetycznych. Wskazania do diagnostyki inwazyjnej i terminy jej wykonania.	Dr n. med. Ryszard Ślęzak	1h
4.	Zasady ustalania optymalnego schematu prenatalnej diagnostyki genetycznej w zależności od wysokości ciąży, analizy rodowodu oraz wyników przesiewowych badań prenatalnych. Program Badań Prenatalnych Narodowego Funduszu Zdrowia – zasady funkcjonowania, kierowania pacjentek, zakres dostępnych badań. Prenatalne badania w ciążach mnogich.	Dr n. med. Ryszard Ślęzak	1h

	Rekomendacje PTG. Aspekty prawne, etyczne i psychologiczne badań przedurodzeniowych		
5.	Analiza cytogenetyczna materiału pobranego w czasie biopsji kosmówki, płynu owodniowego i krwi płodowej. Metody hodowli komórek trofoblastu, płynu owodniowego i krwi płodowej. Znaczenie metod różnicowania materiału pochodzącego od matki i płodu. Metody interfazalnej cytogenetyki molekularnej (FISH, QF-PCR, CGH, MLPA oraz inne techniki diagnostyki prenatalnej. Ocena znaczenia markerów chromosomowych, pseudomozaikowości oraz mozaicyzmu komórkowego stwierdzanego w materiale pobranym w ramach diagnostyki inwazyjnej. Metody interfazowej cytogenetyki molekularnej (RAPID-FISH), M-FISH, CGH, MLPA oraz inne techniki diagnostyki.	Dr n. med. Justyna Gil	1h
6.	Znaczenie badań prenatalnych- algorytmy postępowania diagnostycznego w przypadkach nosicielstwa translokacji zrównoważonej i innych zaburzeń chromosomowych.	dr hab. n. med. Izabela Łączmańska	1 h
7.	Przedurodzeniowa diagnostyka chorób monogenowych- algorytm postępowania w wybranych zespołach.	lek. Aleksandra Jakubiak	1 h
8.	Test sprawdzający wiedzę i zaliczenie kursu. (Kolokwium zaliczeniowe na portalu Testportal 28-05-2022)	dr n. med. Ryszard Ślęzak	1 h

Przygotował: dr Ryszard Ślęzak

sprawdził:

zatwierdził: