

Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka

Zapraszamy na **bezpłatne szkolenia** z nowoczesnego obszaru wiedzy medycznej niezbędnej w Twojej codziennej pracy. Spotkania adresowane są do lekarzy, diagnostów i techników laboratoryjnych oraz studentów kierunków medyczno-biologicznych.

Obserwowany wzrost liczby pacjentów z chorobami genetycznie uwarunkowanymi powoduje zwiększenie prawdopodobieństwa zetknięcia się z nimi każdego lekarza i diagnosty laboratoryjnego. Współczesna medycyna stała się medycyną molekularną dzięki poznaniu informacji genetycznej człowieka.

Przewidywany rozwój badań nad molekularną patogenezą chorób jednogenowych, jakimi jest większość chorób rzadkich, coraz częściej obejmuje zmiany wielogenowe warunkujące występowanie chorób cywilizacyjnych, takich jak: choroby układu sercowo-naczyniowego, układu oddechowego, nowotwory, czy też zaburzenia prokrecji. W tym też kontekście oczekiwany jest rozwój metod terapii genowej wobec różnych kategorii chorób genetycznych. Bardzo istotnym elementem wykorzystania technik genetycznych jest też diagnostyka perinatalna.

Obecnie znanych jest 7000 różnego rodzaju chorób rzadkich (ang. orphan diseases), wśród których zdecydowana większość to choroby o podłożu genetycznym. 90% z nich wpływa na skrócenie długości życia pacjentów, podobna liczba na wystąpienie niepełnosprawności intelektualnej. Choroby genetyczne stanowią około 30% przyczyn hospitalizacji w szpitalach dziecięcych i ponad 20% w oddziałach dla dorosłych. Zagadnienie diagnostyki chorób genetycznych, możliwość leczenia lub zapobiegania a także oceny wielkości ryzyka genetycznego wystąpienia choroby w rodzinie, należą do jednych z najtrudniejszych problemów współczesnej medycyny. Genetyka medyczna, w tym cytogenetyka i genetyka molekularna, stały się niezbędne zarówno dla racjonalnego, odpowiadającego poziomowi współczesnej wiedzy i możliwościom planowania badań diagnostycznych, właściwej interpretacji uzyskanych wyników, jak i indywidualizacji leczenia.

Wrodzone wady metabolizmu (WWM) stanowią nadal najmniej rozpoznawaną grupę chorób. Obraz kliniczny WWM jest zróżnicowany i niejednokrotnie zaskakujący obecnością nietypowych objawów zarówno neurologicznych jak i wielonarządowych. Wiele chorób metabolicznych można leczyć lub zapobiegać wystąpieniu objawów klinicznych. Jedynie kilkadziesiąt chorób w tej grupie jest wykrywane w badaniach przesiewowych noworodków, dlatego ważne jest rozpoznawanie nietypowych objawów klinicznych, które mogą sugerować chorobę metaboliczną. Ponadto niezbędna jest znajomość najnowszych metod biochemicznych stosowanych w diagnostyce.

Proponowane kursy zawierają przegląd aktualnych możliwości postępowania diagnostycznego w celu poprawy rozpoznawania WWM. Nowa dziedzina nauki jaką jest „OMIKA” poprzez analizę metabolomiczną i proteomiczną stwarza szansę szybszej i skuteczniejszej diagnostyki wrodzonych wad metabolizmu.

Tematyka seminariów i kursów:

- Nowe możliwości analizy cytogenetycznej i molekularnej w diagnostyce chorób genetycznie uwarunkowanych
- Możliwości biochemiczne w rozpoznawaniu wrodzonych wad metabolizmu (WWM) - "OMIKA" nowo rozwijająca się dziedzina nauki i diagnostyki
- Wrodzone wady metabolizmu - jak rozpoznajemy i jak leczymy

Adresaci seminariów i kursów:

Do udziału w seminariach i kursach zapraszamy:

- **kadre medyczną** – lekarzy i pracowników laboratoryjnych (diagności i technicy)
- **studentów i absolwentów** kierunków lekarskich i pokrewnych oraz przyrodniczych

Pierwszeństwo zapisu – w przypadku poszczególnych kursów wskazane są konkretne grupy docelowe (profil zawodowy lub profil wykształcenia), które będą miały pierwszeństwo zapisu.

Uczestnictwo

Zapisy na seminaria i kursy odbywają się za pośrednictwem strony internetowej.

Szczegółowe warunki uczestnictwa na stronie projektu: <https://edu-metgen.imid.med.pl>.

W trakcie wydarzenia organizator zapewnia napoje i ciepły posiłek.

Udział w seminariach i kursach **jest punktowany**, tj. lekarze i diagności laboratoryjni objęci obowiązkiem gromadzenia punktów edukacyjnych będą mogli je otrzymać dzięki uczestnictwu w seminariach i kursach realizowanych w ramach projektu.

Dodatkowo (dotyczy kursów):

- **Zwrot kosztów przejazdów** – osobom dojeżdżającym na kurs z miejscowości odległych o co najmniej 50 km przysługuje zwrot kosztów przejazdów (wg. zasad opisanych w Regulaminie)
- **Nocleg** – osoby dojeżdżające na kurs z miejscowości odległych o co najmniej 50 km mogą skorzystać z finansowanego w ramach projektu noclegu (wg. zasad opisanych w Regulaminie)
- **Rekompensata** – uczestnicy (lekarze i diagności) kursów z zakresu ścieżek postępowania terapeutyczno-diagnostycznego mogą otrzymać rekompensatę z powodu braku możliwości uczestniczenia w obowiązkowych kursach specjalistycznych w wysokości 450 zł brutto/kurs (wg. zasad opisanych w Regulaminie).

Organizator seminariów i cyklu kursów

Instytut Matki i Dziecka w Warszawie - jednostka naukowo-badawcza o wieloletniej tradycji i znaczącym dorobku znanym w kraju i na forum międzynarodowym w zakresie zdrowia matki i dziecka, zdrowia prokreacyjnego oraz zdrowia populacji w wieku rozwojowym. Od ponad 60 lat zajmuje się działalnością kliniczną, naukowo-badawczą, edukacyjną i opiniotwórczą, aktywnie rozwijając dostępną w Polsce diagnostykę genetyczną oraz proteomiczną i metabolomiczną. Dzięki dofinansowaniu w ramach PO WER, Instytut przeprowadzi w latach 2019-2021 cykl kursów dla lekarzy i innych specjalistów o unikalnej tematyce dotyczącej specjalistycznych procedur diagnostycznych i postępowania terapeutycznego.

Partnerzy Ponadnarodowi i Partner Krajowy

Kursy zostały opracowane w oparciu o doświadczenie Instytutu Matki i Dziecka i zostaną pogłębione w ramach współpracy z renomowanymi na skalę światową ośrodkami: Centrum Medycznym Uniwersytetu Radbouda w Nijmegen, Katolickim Uniwersytetem w Leuven, Uniwersytetem Karola w Pradze, Centrum Medycznym Vrij Universiteit w Amsterdamie, a także przy wsparciu Partnera Krajowego: Interdyscyplinarnego Centrum Modelowania Matematycznego i Komputerowego Uniwersytetu Warszawskiego.

Seminaria i kursy są częścią 3 letniego programu kursów realizowanych w latach 2019-2021, w ramach projektu „Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka” dofinansowanego ze środków UE.

KALENDARZ WYDARZEŃ

Aktualny kalendarz kursów

Aktualny kalendarz kursów jest udostępniony na stronie <https://edu-metgen.imid.med.pl>.

1. KURSY Z ZAKRESU DIAGNOSTYKI I LECZENIA PACJENTÓW Z WRODZONYMI WADAMI METABOLIZMU				
Temat kursu	Osoby posiadające pierwszeństwo zapisu na dany kurs	Data kursu	Ilość dni	Miejscowość
Diagnostyka i opieka medyczna nad pacjentami z WWM – Rola lekarza POZ	Lekarze rodzinni, pediatrzy, neonatolodzy, interniści – specjaliści i lekarze w trakcie specjalizacji	21-22 listopada 2019r.	2	Warszawa
		marzec 2020r.	2	Gdańsk
		wrzesień 2020r.	2	Poznań
		II kw. 2021r.	2	Katowice
Diagnostyka i leczenie dorosłych pacjentów z WWM	Lekarze rodzinni, interniści, neurologrzy, diabetolodzy, gastroenterolodzy, kardiologrzy, okuliści, nefrologrzy, psychiatrzy, anestezjolodzy, genetycy kliniczni, dietetycy – specjaliści i lekarze w trakcie specjalizacji	14-18 października 2019r.	5	Warszawa
		czerwiec 2020r.	5	Warszawa
		I kw 2021r.	5	Warszawa

Wyniki programu badań przesiewowych noworodków w kierunku WWM	Pediatrizy, pediatrizy metaboliczni, neonatolodzy, anesteziolodzy, genetycy kliniczni – specjaliści i lekarze w trakcie specjalizacji.	02 grudnia 2019r	1	Gdańsk
		kwiecień 2020r	1	Warszawa
		październik 2020r	1	Wrocław
		III kw 2021r	1	Kraków

2. KURSY Z ZAKRESU METABOLOMIKI I PROTEOMIKI

Temat kursu	Osoby posiadające pierwszeństwo zapisu na dany kurs	Data kursu	Ilość dni	Miejscowość
Kurs z zakresu zaburzeń neurometabolicznych	Neurologrzy, lekarze rodzinni, pediatrizy, neonatolodzy, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, psychiatrzy, studenci UM	maj 2020r.	4	Warszawa
Kurs z zakresu zaburzeń metabolizmu aminokwasów siarkowych	Diagności laboratoryjni, pediatrizy, neonatolodzy, neurologrzy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni.	marzec 2020 r.	5	Warszawa
Kurs z zakresu zaburzeń neurometabolicznych	Diagności laboratoryjni, pediatrizy, neonatolodzy, neurologrzy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni	II kw 2021 r.	5	Warszawa
Kurs z zakresu zaburzeń metabolizmu aminokwasów siarkowych	Diagności laboratoryjni, pediatrizy, neonatolodzy, neurologrzy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni	III kw 2021 r.	3	Warszawa
Kurs z zakresu zaburzeń neurometabolicznych – możliwości diagnostyczne.	Neurologrzy, lekarze rodzinni, pediatrizy, neonatolodzy, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, psychiatrzy	21-22 października 2019 r	2	Warszawa
Kurs: Możliwości diagnostyczne zaburzeń glikozylacji	Diagności laboratoryjni, neurologrzy, lekarze rodzinni, pediatrizy, gastroenterolodzy, neonatolodzy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, onkolodzy, dietetycy, psychiatrzy	23 września 2019 r.	1	Warszawa
Kurs: Rola i funkcja kofaktorów, w tym	Diagności laboratoryjni, neurologrzy, lekarze rodzinni, pediatrizy, gastroenterolodzy,	27 września 2019 r.	1	Warszawa

witamin z grupy B w diagnostyce WWM	neonatalogi, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, psychiatrzy			
Kurs z zakresu zaburzeń metabolizmu witamin z grupy B	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolog, neonatolog, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, psychiatrzy	wrzesień 2020 r.	3	Warszawa
Kurs: Stres oksydacyjny – pro i antyoksydanty	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolog, neonatolog, ginekolog, położnicy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, onkolodzy, dietetycy, psychiatrzy	listopad 2020 r.	1	Warszawa
Kurs: Metabolizm kostny	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolog, neonatolog, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy, onkolodzy, dietetycy, psychiatrzy	listopad 2020 r.	1	Warszawa
Kurs z zakresu zaburzeń metabolizmu witamin z grupy B	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolog, neonatolog, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, psychiatrzy	I kw 2021 r.	2	Warszawa
Kurs: Stres oksydacyjny i korzyści z terapii antyoksydantami	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolog, neonatolog, ginekolog, położnicy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, onkolodzy, dietetycy, psychiatrzy	II kw 2021 r.	1	Warszawa
Kurs z zakresu zaburzeń metabolizmu kostnego i	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolog, neonatolog, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci	II kw 2021 r.	2	Warszawa

metabolizmu tkanki tłuszczowej	wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy, onkolodzy, dietetycy, psychiatrzy			
--------------------------------	---	--	--	--

3. KURSY Z ZAKRESU GENOMIKI

Temat kursu	Osoby posiadające pierwszeństwo zapisu na dany kurs	Data kursu	Ilość dni	Miejscowość
Choroby genetyczne wieku rozwojowego – możliwości diagnostyczne w erze badań genomowych.	Pediatrizy, neurologodzy dziecięcy, lekarze POZ, genetycy kliniczni, diagności laboratoryjni, lekarze i diagności w trakcie specjalizacji	17-18 października 2019r.	2	Warszawa
		kwiecień 2020 r.	2	Warszawa
		październik 2020 r.	2	Warszawa
		październik 2020 r.	2	Warszawa
Genetyka i genomika chorób neurologicznych	Pediatrizy, neurologodzy dziecięcy, neurologodzy, psychiatrzy, lekarze POZ, genetycy kliniczni, diagności laboratoryjni, lekarze i diagności w trakcie specjalizacji	7-8 listopada 2019 r	2	Warszawa
		maj 2020 r.	2	Warszawa
		listopad 2020 r.	2	Warszawa
Genetyka i genomika w codziennej praktyce lekarskiej.	Lekarze POZ, lekarze różnych specjalności, lekarze w trakcie specjalizacji	23 maja 2019 r.	1	Warszawa
		24 maja 2019 r.	1	Warszawa
		21 listopada 2019 r.	1	Warszawa
		22 listopada 2019 r.	1	Warszawa
		Marzec 2020 r.	1	Warszawa
Genetyka a choroby układu sercowo-naczyniowego.	Kardiologodzy, pediatrizy, interniści, lekarze w trakcie specjalizacji	27 stycznia 2020 r.	1	Warszawa
		październik 2020 r.	1	Warszawa
		styczeń 2021 r.	1	Warszawa
Genetyka neonatologiczna - nie tylko testy przesiewowe.	Neonatalogodzy, neurologodzy dziecięcy, pediatrizy	28 stycznia 2020 r.	1	Warszawa
		październik 2020 r.	1	Warszawa
		styczeń 2021 r.	1	Warszawa
Badania genetyczne w diagnostyce prenatalnej	Ginekologodzy, położnicy, perinatologodzy, lekarze w trakcie specjalizacji w powyższych kierunkach	07 czerwca 2019 r.	1	Warszawa
		13 września 2019 r.	1	Warszawa
		czerwiec 2020 r.	1	Warszawa
		wrzesień 2020 r.	1	Warszawa
		październik 2020 r.	1	Warszawa
Zespół delecji 22q11 – problemy kliniczne i diagnostyczne	Psychiatrzy, genetycy kliniczni, lekarze w trakcie specjalizacji	12 września 2019 r.	1	Warszawa
		wrzesień 2020 r.	1	Warszawa
		wrzesień 2021 r.	1	Warszawa

KURSY LABORATORYJNE

1. KURSY Z ZAKRESU METABOLOMIKI I PROTEOMIKI

Temat kursu	Osoby posiadające pierwszeństwo zapisu na dany kurs	Data kursu	Ilość dni	Miejscowość
-------------	---	------------	-----------	-------------

Kurs: wykorzystanie analizatora aminokwasów i LC-MS/MS w diagnostyce WWM	Diagności laboratoryjni, pediatri, neonatolodzy, neurologi, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni.	28-31 października 2019 r.	4	Warszawa
Kurs: wykrywanie wrodzonych zaburzeń glikozylacji za pomocą spektrometrii mas – diagnostyka CDG	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolodzy, neonatolodzy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, onkolodzy, dietetycy, psychiatry	II kw 2020 r.	3	Warszawa
Kurs: wykrywanie wrodzonych zaburzeń glikozylacji za pomocą spektrometrii mas – diagnostyka CDG	Diagności laboratoryjni, neurologi, lekarze rodzinni, pediatri, gastroenterolodzy, neonatolodzy, analitycy medyczni, lekarze w trakcie specjalizacji z pediatrii metabolicznej i neurologicznej, studenci UM, studenci wydziałów biologii, biotechnologii, weterynarii, chemii i pokrewnych, genetycy kliniczni, onkolodzy, dietetycy, psychiatry	II kw 2021 r.	4	Warszawa

2. KURSY Z ZAKRESU GENOMIKI

Temat kursu	Osoby posiadające pierwszeństwo zapisu na dany kurs	Data kursu	Ilość dni	Miejscowość
Warsztaty: „Sekwencjonowanie następnej generacji” dla pracowników laboratoriów	Diagności laboratoryjni technicy laboratoryjni, genetycy kliniczni, diagności laboratoryjni w trakcie specjalizacji, genetycy kliniczni w trakcie specjalizacji	I kw 2020 r.	2	Warszawa
		III kw 2020 r.	2	Warszawa
		I kw 2021 r.	2	Warszawa
		III kw 2021r.	2	Warszawa
Warsztaty: Cytogenetyka molekularna dla pracowników laboratoriów	Diagności laboratoryjni technicy laboratoryjni, genetycy kliniczni, diagności laboratoryjni w trakcie specjalizacji, genetycy kliniczni w trakcie specjalizacji	I kw 2020 r.	2	Warszawa
		II kw 2020 r.	2	Warszawa
		III kw 2020 r.	2	Warszawa
		II kw 2021 r.	2	Warszawa
		III kw 2021 r.	2	Warszawa
Warsztaty z analizy wyników cytogenetycznych, cytogenetyki molekularnej oraz molekularnych z uwzględnieniem sekwencjonowania następnej generacji	Diagności laboratoryjni technicy laboratoryjni, genetycy kliniczni, diagności laboratoryjni w trakcie specjalizacji, genetycy kliniczni w trakcie specjalizacji	VI kw 2021 r.	2	Warszawa
		II kw 2020 r.	1	Warszawa
		IV kw 2020 r.	1	Warszawa
		II kw 2021 r.	1	Warszawa
		IV kw 2021 r.	1	Warszawa

Terminy, miejsca i szczegółowe tematy kursów mogą ulec zmianie. Wszystkie zmiany będą sukcesywnie zamieszczane na stronie projektu