

GENETYKA DLA NIE-GENETYKÓW

„OMIKA” NOWA DZIEDZINA DIAGNOSTYCZNA

Nie tylko choroby rzadkie.

Zapraszamy na bezpłatne seminaria inaugurujące 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 prokreacji. 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.

Adresaci seminariów:

Do udziału w seminariach zapraszamy:

- lekarzy
- diagnostów i techników laboratoryjnych
- absolwentów i studentów – kierunek studiów: lekarski i pokrewne oraz przyrodnicze

Tematyka seminarium:

- 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

Udział w seminarium jest punktowany – punkty edukacyjne

Lekarze i diagnosty laboratoryjni objęci obowiązkiem gromadzenia punktów edukacyjnych będą mogli je otrzymać wraz z certyfikatem ukończenia seminarium realizowanego w ramach projektu.

Terminy:

8 maja 2019	Warszawa
10 maja 2019	Gdańsk
14 maja 2019	Wrocław
26 listopada 2019	Poznań
27 listopada 2019	Kraków

Uczestnictwo

Zapisy na seminaria 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.

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