

KURS: Poradnictwo genetyczne w diagnostyce prenatalnej

Kurs jest skierowany dla położników i ginekologów zajmujących się diagnostyką prenatalną.

TEMATY

1. Możliwości współczesnej genetyki klinicznej.
2. Wprowadzenie do genetyki medycznej – podstawowe pojęcia.
3. Rodzaje chorób genetycznych – przykłady z diagnostyki prenatalnej, najczęstsze choroby i zespoły genetyczne.
4. Wywiad genetyczny.
5. Postnatalne badanie dysmorfologiczne.
6. Prenatalne badanie dysmorfologiczne.
7. Zasady udzielania porady genetycznej.
8. Test złożony – poradnictwo genetyczne, zmiany w rzadkich zespołach genetycznych.
9. NIPT – poradnictwo genetyczne, dobór odpowiedniego testu.
10. Diagnostyka preimplantacyjna.
11. Poradnictwo genetyczne u par z niepowodzeniami prokreacji, niepłodnością, diagnostyka prekonceptyjna.
12. Przykłady konkretnych sytuacji, w których niezbędne jest skierowanie pacjentki na konsultację do genetyka klinicznego.
13. Diagnostyka inwazyjna – kwalifikacja do badań, inwazyjne techniki pobrania materiału i ich ograniczenia
14. Ocena kariotypu, FISH, qfPCR – zasady przeprowadzania diagnostyki, interpretacja wyników.
15. Mikromacierz (aCGH), MLPA; MS-MLPA – zasady przeprowadzania diagnostyki, interpretacja wyników.

16. Sekwencjonowanie Sangera, NGS, WES – zasady przeprowadzania diagnostyki, interpretacja wyników.

17. Podsumowanie i zaliczenie

Zaliczenie kursu: forma pisemna – 15 pytań z zakresu przedstawionej wiedzy.

Certyfikat ukończenia kursu upoważnia do udzielania wstępnych konsultacji genetycznych przy kwalifikacji pacjentek do prenatalnej diagnostyki nieinwazyjnej i inwazyjnej.

Certyfikat kursu nie upoważnia do udzielania świadczeń medycznych z zakresu genetyki klinicznej.

Certyfikat jest ważny przez okres 2 lat.