



Fundusze
Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



Rzeczpospolita
Polska



Instytut
Matki i Dziecka

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Choroby Genetycznie Uwarunkowane - edukacja i diagnostyka
- nieodpłatne kursy i seminaria

Zespół delecji 22q11 – problemy kliniczne i diagnostyczne – kurs hybrydowy

Kierownik Kursu

Beata Nowakowska

Zespół Pracowni Cytogenetyki, Zakład Genetyki Medycznej, IMiD

Miejsce kursu: **kurs on-line**

Terminy: 02.12.2021; godz. 9.00 – 16.00

Kierownik kursu: dr hab. Beata Nowakowska

Program kursu:

9.00	Otwarcie sesji on-line, rejestracja uczestników
9.30 – 9.45	Otwarcie kursu - dr hab. Beata Nowakowska
9.45 – 10.30	Problemy kliniczne dzieci z Zespołem Delecji 22q11 dr Anna Kutkowska – Kaźmierczak
10.30 – 11.15	Opieka nad pacjentami dorosłymi dr hab. Beata Nowakowska (Prof. Erik Boot, Holandia)
11.15 – 11.30	<i>Przerwa</i>
11.30 – 12.00	Problemy diagnostyczne – dr hab. Beata Nowakowska
12.00 – 12.30	Zaburzenia psychiczne pacjentów z Zespołem Delecji 22q11 dr hab. Beata Nowakowska (<i>Dr Samuel Chawner</i>)
12.30 – 13.30	Zaburzenia psychiatryczne pacjentów z Zespołem Delecji 22q11 dr Maja Krefft - Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
13.30 – 14.10	<i>Przerwa</i>
14.10 – 14.55	Opieka logopedyczna nad pacjentem z Delecją 22q11 dr Elżbieta Radkowska
14.55 – 15.05	<i>Przerwa kawowa</i>
15.05 – 15.50	Pierwotny niedobór odporności dr Małgorzata Pac – Centrum Zdrowia Dziecka Warszawa
15.50 – 16.00	Podsumowanie kursu. dr hab. Beata Nowakowska



Unia Europejska



Stanowiska Towarzystw Naukowych Projekty NPZ Dwa Serca Projekt POWER Praca Zamówienia publiczne Konkursy ofert BIP Eko Szpital Parking Kontakt

English (EN)

A A A



Q SZUKAJ W SERWISIE



O Instytucie

Dla pacjenta

Działalność naukowa

Działalność kliniczna

Współpraca

Do pobrania

Fundacja IMiD

e-Rejestracja



Znajdź specjalistę



Cennik



Spis telefonów



Call Center 22 327 70 50

Instytut Matki i Dziecka

Choroby Genetycznie Uwarunkowane - edukacja i diagnostyka - nieodpłatne kursy i seminaria

[Strona główna](#)[Aktualności](#)[Seminaria](#)[Kursy ▾](#)[Rejestracja ▾](#)[Terminarz kursów](#)[Do pobrania](#)[FAQ](#)

Komunikaty dotyczące kursów

**Nieodpłatne kursy dla lekarzy, diagnostów i techników laboratoryjnych,
studentów i innych specjalistów, w latach 2019 – 2021 w ramach
projektu dofinansowanego ze środków UE.**

GENETYKA
dla NIE-GENETYKÓW
„OMIKA” - NOWA DZIEDZINA DIAGNOSTYCZNA
Nie tylko choroby rzadkie.

**NIEODPŁATNE
KURSY**
dla lekarzy, diagnostów
i innych specjalistów

edu-metgen.imid.med.pl

[Ochrona Danych
Osobowych](#)[Informacje o projekcie](#)[Opis kursów](#)[Kursy on-line](#)[Wykładowcy](#)[Galeria](#)[Kontakt](#)[Polityka przetwarzania danych](#)

KURSY LABORATORYJNE

KURSY Z ZAKRESU METABOLOMIKI I PROTEOMIKI (2019-2021)

1. Kurs: wykorzystanie analizatora aminokwasów i LC-MS/MS w diagnostyce WWM
2. Kurs: wykrywanie wrodzonych zaburzeń glikozylacji za pomocą spektrometrii mas – diagnostyka CDG

KURSY Z ZAKRESU GENOMIKI (2019-2021)

1. Warsztaty: Sekwencjonowanie następnej generacji dla pracowników laboratoriów
2. Warsztaty: Cytogenetyka molekularna dla pracowników laboratoriów
3. Warsztaty z analizy wyników cytogenetycznych, cytogenetyki molekularnej oraz molekularnych z uwzględnieniem sekwencjonowania następnej generacji

Historia:

Zakład G
Bożkow
doświadc
roku Prac
Czerski. C
r. Zakład
hab. mec

Działalność diagnostyczna:

Diagnostyka z wykorzystaniem najnowocześniejszych metod analizy genomu

Struktura

Zakład G
Pracowni

Działalność edukacyjna:

Organizowanie warsztatów i kursów

Organizowanie staży specjalizacyjnych i innych

Autorstwo podręczników i skryptów

p. o. Kier
prof. zw.

Genetyk,

na Uniwersytecie warszawskim, Akademii Medycznej w Warszawie oraz na Uniwersytecie w Getynie jako stypendysta Fundacji Humooidta. Początkowo (lata 80-te zeszłego stulecia) w swoich badaniach koncentrował się nad określeniem sposobu dziedziczenia, charakterze, rodzaju i częstości występowania markerów a następnie mutacji odpowiedzialnych za wystąpienie mukowiscydozy, fenyloketonurii i zespołu łamliwego chromosomu X. Analiza korelacji genotyp-fenotyp pozostała ideą przewodnią w dalszych badaniach na różnych modelowych chorobach dziedzicznych. Wielokrotnie angażował się w działania na rzecz środowiska genetyków człowieka w Polsce orędując na rzecz uregulowania i statusu badań genetycznych. Jest współautorem programu specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej. Jest autorem i współautorem szeregu publikacji i skryptów z zakresu patologii molekularnej chorób genetycznie uwarunkowanych jak też redaktorem i współautorem podręcznika „Genetyka medyczna i molekularna”, którego piątę, zmienione wydanie ukazało się w 2017 r. Kieruje Zakładem Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka kontynuując dokonania prof. Tadeusza Mazurczaka i prof. Ewy Bocian.

Szybki dostęp:

[Oferta](#)

[Materiał do badań](#)

[Dokumenty i formularze](#)

[Projekty badawcze](#)

Aktualności

[Dzień chorób rzadkich - symposium 19/02/2019](#)

[INFORMACJA DLA PACJENTÓW Z RDZENIOWYM ZANIKIEM MIĘŚNI \(SMA\) 13/02/2019](#)

[Wyniki kontroli jakości EMQN 03/12/2018](#)

Strona główna ▾

Badania diagnostyczne ▾

Nauka ▾

Do pobrania

Kontakt



Historia:

Zakład G
Bożkowie
doświadc
roku Prac
Czerski. C
r. Zakład
hab. mec

Struktura

Zakład G
Pracowni

p. o. Kier
prof. zw.

Genetyk,
na Uniwe
Początko
częstość

chromosomu X. Analiza korelacji genotyp-fenotyp pozostała ideą przewodnią w dalszych badaniach na różnych modelowych chorobach dziedzicznych. Wielokrotnie angażował się w działania na rzecz środowiska genetyków człowieka w Polsce orędując na rzecz uregulowania i statusu badań genetycznych. Jest współautorem programu specjalizacji z laboratoryjnej genetyki medycznej. Jest autorem i współautorem szeregu publikacji i skryptów z zakresu patologii molekularnej chorób genetycznie uwarunkowanych jak też redaktorem i współautorem podręcznika „Genetyka medyczna i molekularna”, którego piątę, zmienione wydanie ukazało się w 2017 r. Kieruje Zakładem Genetyki Medycznej Instytutu Matki i Dziecka kontynuując dokonania prof. Tadeusza Mazurczaka i prof. Ewy Bocian.

Działalność naukowa:

- ~ 500 publikacji naukowych
- ~ 700 komunikatów zjazdowych
- ~ 10 skryptów, tłumaczenia i książki
- ~ 60 projektów naukowych
- ~ 40 doktoratów
- 10 habilitacji
- trzy profesury belwederskie

Szybki dostęp:

[Oferta](#)

[Materiał do badań](#)

[Dokumenty i formularze](#)

[Projekty badawcze](#)

Aktualności

[Dzień chorób rzadkich -
symposium 19/02/2019](#)

[INFORMACJA DLA PACJENTÓW Z
RDZENIOWYM ZANIKIEM MIĘŚNI
\(SMA\) 13/02/2019](#)

[Wyniki kontroli jakości EMQN
03/12/2018](#)