

Instytut Matki i Dziecka realizuje projekt

„Choroby genetycznie uwarunkowane – edukacja i diagnostyka”

współfinansowany z Europejskiego Funduszu Społecznego
w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój
(POWER)

Dofinansowanie projektu z UE: 33 708 649,74 PLN

Celem projektu

jest opracowanie i wdrożenie nowych w Polsce **procedur diagnostycznych** i **programów edukacyjnych** z obszaru diagnostyki chorób genetycznie uwarunkowanych, w tym wrodzonych wad metabolizmu.

Partnerzy ponadnarodowi

- Katolicki Uniwersytet Leuven
- Radboud Uniwersytet Centrum Medyczne Nijmegen
- Uniwersytet Karola Praga
- VU Centrum Medyczne Amsterdam

Partner krajowy

- Interdyscyplinarne Centrum Modelowania Matematycznego i Komputerowego UW

Adresaci kursów

- lekarz – specjalizacja min. I stopnia
- diagnosta laboratoryjny
- technik laboratoryjny
- osoba ucząca się – kierunek studiów: lekarski i pokrewne oraz przyrodnicze
- absolwent– kierunek studiów: lekarski i pokrewne oraz przyrodnicze

Bezpłatne seminaria i kursy w latach 2019-2021

dla **lekarzy i pracowników laboratoryjnych** (diagności i technicy)
studentów i absolwentów kierunków lekarskich i pokrewnych

Wiedza na światowym poziomie

Punkty edukacyjne

Zwrot kosztów przejazdu oraz nocleg

Rekompensata dla lekarzy i diagnostów

zapisy i harmonogram

edu-metgen.imid.med.pl

Tematyka kursów laboratoryjnych

Procedury laboratoryjne przy wykorzystaniu nowoczesnej wysokospecjalistycznej aparatury

- w obszarze diagnostyki genetycznej - genetyka molekularna i cytogenetyka
- biochemicznej - diagnostyka metabolomiczna i proteomiczna

Kurs z zakresu bioinformatyki

Kurs podyplomowy bioinformatyki w obszarze analizy danych genomowych (prowadzony przez ICM UW przy wsparciu IMID) dla:

- informatyków
- biologów
- chemików
- genetyków
- fizyków
- lekarzy
- absolwentów studiów medycznych
- studentów ostatniego roku studiów II st.
(informatyka, biologia, chemia, genetyka, fizyka, medycyna)

Tematyka kursów z dziedziny pediatrii metabolicznej

1. Diagnostyka i opieka medyczna nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu – rola lekarza POZ
2. Diagnostyka, leczenie i monitorowanie dorosłych pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu
3. Wyniki programu badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu

Tematyka kursów z dziedziny pediatrii metabolicznej

1. Diagnostyka i opieka medyczna nad pacjentem z wrodzoną wadą metabolizmu – rola lekarza POZ

- Niezbędna diagnostyka w kierunku wrodzonych wad metabolizmu z właściwą interpretacją danych z wywiadu, obrazu klinicznego i wyników badań dodatkowych (w tym podstawowych)
- Monitorowanie przebiegu choroby i leczenia pacjenta z wrodzoną wadą metabolizmu
- Postępowanie w stanach nagłych tj. zagrażających zdrowiu i życiu pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu

Tematyka kursów z dziedziny pediatrii metabolicznej



2. Diagnostyka, leczenie i monitorowanie **dorośli** pacjentów z wrodzonymi wadami metabolizmu

- Dzieci z różnymi wrodzonymi wadami metabolizmu są coraz efektywniej leczone i częściej niż kiedyś dożywają wieku młodzieńczego i dorosłego, więc wymagają kontynuacji leczenia i monitorowania jego efektów; również pod kątem ew. odległych powikłań
- Należy opracować i uruchomić procedurę przejścia („*transition*”) pacjenta z wrodzoną wadą metabolizmu z opieki pediatrycznej do internistycznej – w tym celu niezbędna jest ścisła współpraca specjalisty pediatrii metabolicznej z lekarzem rodzinnym lub innym specjalistą, zajmującym się pacjentami dorosłymi
- Niektóre wrodzone wady metabolizmu mogą ujawniać się klinicznie dopiero w wieku młodzieńczym lub dorosłym i wtedy wymagają właściwej sprawnej diagnostyki
- Niektóre wrodzone wady metabolizmu są wykrywane u matek dzieci, u których stwierdza się odchylenia w badaniach przesiewowych noworodków (tzw. postaci matczyne) i te pacjentki powinny być objęte opieką specjalistyczną

Tematyka kursów z dziedziny pediatrii metabolicznej

3. Wyniki programu badań przesiewowych noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu

- Zapoznanie lekarzy zainteresowanych diagnostyką przesiewową z zakresem i wynikami aktualnie wykonywanych badań, podzielenie się doświadczeniami związanymi z procesem diagnostycznym i/lub terapeutycznym, przedstawieniem wyzwań i pułapek w programie badań przesiewowych noworodków
- Nawiązanie współpracy koordynatora badań przesiewowych z ośrodkami klinicznymi w Polsce, sprawującymi opiekę nad pacjentami z wrodzonymi wadami metabolizmu zidentyfikowanymi poprzez program przesiewowy
- Próba opracowania optymalnych zaleceń diagnostyczno – terapeutycznych dla pacjentów wykrywanych w badaniach przesiewowych noworodków
- Nawiązanie współpracy naukowej związanej z badaniami przesiewowymi noworodków w kierunku wrodzonych wad metabolizmu