

Seminarium naukowo-szkoleniowe pt. „Genetyka w praktyce - nowy wymiar technologii”

Agenda wydarzenia **26.05.2026**

9:00-9:45	Rejestracja.
9:45-10:00	Powitanie. dr Bartosz Wojciechowicz, Altium International Sp. z o.o.
10:00-10:25	„Diagnostyka genetyczna niepełnosprawności intelektualnej i zaburzeń ze spektrum autyzmu.” dr n. med. Dorota Czapczak, Uniwersyteckie Centrum Kliniczne Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego
10:30-10:55	„Warianty o niepewnym znaczeniu klinicznym w diagnostyce postnatalnej z użyciem mikromacierzy CGH - czy zawsze raportować?” dr Ewelina Łazarczyk, Collegium Medicum im. Ludwika Rydygiera w Bydgoszczy, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu
11:00-11:25	„„Diabeł tkwi w szczegółach” czyli zmiany w aCGH 8x60k poniżej 100kb lub <5 sond – jak, kiedy i czy w ogóle raportować.” dr n. biol. Michał Piechota, Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
11:30-11:55	„Jakość i bezpieczeństwo badań genetycznych w Polsce- standardy, nadzór i regulacje w erze nowoczesnych technologii.” dr hab. Edyta Borkowska, Uniwersytet Medyczny w Łodzi
12:00-13:25	Lunch
13:30-13:55	„Automated DNA Storage – Next Level Sample Storage for Genetic Labs.” Papi Toprak Visel, Hamilton Storage
14:00-14:25	„Ocena wydajności i optymalizacja izolacji cfDNA z osocza: wpływ rodzaju próbki biologicznej i podejścia metodologicznego.” dr Małgorzata Małodobra-Mazur, Genomtec
14:30-14:55	„Głęboki NGS w rutynowej diagnostyce - znaczenie mozaicyzmu w patogenezie zaburzeń hematologicznych i naczyniowych.” dr n. med. Katarzyna Bąbol-Pokora, Uniwersytet Medyczny w Łodzi
15:00-15:25	„Rola badań genetycznych w kardiologii.” dr n. med. Ewa Kwiatkowska, Państwowy Instytut Medyczny MSWiA
15:30-16:00	Przerwa kawowa
16:00-16:25	„Półtora roku pracy z DNBSEQ-G99: porównanie z systemami Ion Torrent i Illumina.” prof. UAM dr hab. Mirosława Dabert, Uniwersytet im. Adama Mickiewicza w Poznaniu
16:30-16:55	„Zastosowanie mikromacierzy z sondami SNP w diagnostyce hematoonkologicznej.” mgr Wioleta Bonda, Uniwersytecki Szpital Kliniczny nr 1 PUM

17:00-17:25	„MGI solutions for clinical diagnostics” Liviu Pârâu, Phd MGI
17:25-17:30	Zakończenie. dr Bartosz Wojciechowicz, Altium International Sp. z o.o.
19:00-23:00	Kolacja



Seminarium naukowo-szkoleniowe pt. „Genetyka w praktyce - nowy wymiar technologii”

Agenda wydarzenia **27.05.2026**

9:00-9:45	Rejestracja.
9:45-10:00	Powitanie. Barbara Herman, Altium International Sp. z o.o.
10:00-10:25	„Miejsce aCGH w dobie NGS - zastosowanie w diagnostyce wybranych guzów litych” dr n. med. Katarzyna Ozdarska, Zakład Diagnostyki Genetycznej i Genomiki - Państwowy Instytut Medyczny MSWiA
10:30-10:55	„RUO pod lupą: jak walidować metody badawcze w świetle IVDR (EU) 2017/746 i ISO 15189:2023.” dr hab. n. med. Izabela Łaczmńska, Uniwersytecki Szpital Kliniczny im. J. Mikulicza-Radeckiego we Wrocławiu
11:00-11:25	„Diagnostyka różnicowa neurofibromatozy typu 1 z uwzględnieniem wariantów głęboko intronowych w genie NF1.” dr Magdalena Koczkowska, Międzynarodowa Agenda Badawcza GUMED
11:30-11:55	„Siła w spektrum - połączenie metod sekwencjonowania WES i aCGH w diagnostyce ASD/autyzmu” mgr inż. Natalia Kochalska, Centrum Genetyki Medycznej GENESIS
12:00-13:30	Lunch
13:30-13:55	„Automated DNA/RNA Sample QC for NGS: Why Quality Control Matters” Samina Kaufman, Agilent Technologies
14:00-14:25	„Rzadkie zespoły genetyczne związane z zaburzeniami imprintingu - co może zaskoczyć w analizie aCGH?” mgr Justyna Szymańska, dr n.med. Katarzyna Szewczyk, Uniwersytecki Szpital Dziecięcy w Krakowie
14:30-14:55	„Testy HRD - analiza porównawcza” mgr inż. Marta Cieślicka, Narodowy Instytut Onkologii w Gliwicach
14:55-16:20	Zakończenie. Barbara Herman, Altium International Sp. z o.o.

