**Uued diagnostika ja ravi võimalused kliinilises geneetikas.**

**Sihtgrupp**: Kõikide erialade arst-residendid, kellel on kokkupuude kliinilise geneetikaga ja kes ei läbi tavapäraselt kliinilise geneetika tsüklit residentuuri raames (peremeditsiin, günekoloogia, onkoloogia, kardioloogia jt erialad).

**Osavõtjate arv**: 20 arst-residenti

**Kursuse kuraator**: Prof Katrin Õunap   
**Toimumisaeg ja -koht**:17.-18. jaanuar 2024.a., õppetöö toimub Kliinilise geneetika keskuses (Puusepa 2, ruum 110, Tartu). Maht 12 akad. tundi

**Eesmärk**

Käesoleva kursuse raames räägime uutest diagnostika võimalustest kliinilises geneetikas. Tutvustame tsütogeneetiliste, ainevahetuse ja ülegenoomsete analüüside rakendamist kliinilises meditsiinis ja sellest tulenevaid praktilisi väljakutseid. Samuti käsitletakse geneetiliste testide tulemusena personaalse ravi rakendamise võimalusi Eestis ja pärilike haiguste ennetamist sünnieelse diagnostika teel.

**Õpiväljund**

Antud kursuse läbimisel saab osaleja ülevaate uutest diagnostikavõimalustest ja personaalse ravi võimalustest kliinilises geneetikas.

Palun kursusele registreeruda hiljemalt 9. jaanuariks 2024.a. meili teel: [kulli.kevvai@ut.ee](mailto:kulli.kevvai@ut.ee)

**Ajakava 17. jaanuar 2024**

11.00-11.15 K.Õunap/ Sissejuhatus

11.15-12.45 S.Pajusalu/ Uue põlvkonna sekveneerimisanalüüsid (NGS) ja nende rakendamine kliinilises praktikas Eestis pärilike haiguste diagnoosimisel. Haigusjuhtude näited.

12.45- 13.30 Lõuna

13.30-14.15 K.Tael/ Kasvajaga patsientide geneetilise nõustamise näidustused ja võimalused rinna- ja munasarja- ning jämesoolevähi näitel.

14.15-15.00 K.Rekker/ Päriliku vähiga seostatud geenide paneeliuuring: diagnostika ja ravis rakendamise võimalused Eestis.

15.00-15.15 Paus

15.15-16.00 R.Teek/ Kuulmise ja nägemishäirete geneetiline testimine ja nõustamine.

16.00-16.45 K.Õunap/ Harvikhaigused, diagnostika ja jälgimine

16.45-17.15 Diskussioon

**Ajakava 18. jaanuar 2024**

11.00-11.45 K.Reinson/ Ainevahetushaiguste diagnostika ja ravivõimalused.

11.45-12.30 K.Õunap/ Pärilikud lihashaigused. SMA skriining.

12.30-13.15 Lõuna

13.15-14.00 K.Kuuse/ Kromosomaalse mikrokiibi analüüs: näidustused uuringuks ja diagnostiline efektiivsus.

14.00-14.45 P.Tammur/ Tsütogeneetika analüüsid hematoloogiliste haiguste diagnostikas.

14.45-15.00 Paus

15.00-15.45 K. Muru/ Uued sünnieelse diagnostika võimalused.

15.45-16.30 K.Muru/ Kardiomüopaatiate ja pärilike rütmihäirete geneetiline testimine ning nõustamine.

16.30-17.00 Kokkuvõte ja diskussioon