



HRVATSKO DRUŠTVO  
ZA HUMANU GENETIKU



European Genetics Foundation

**Tečaj trajne edukacije liječnika I. kategorije s međunarodnim sudjelovanjem  
GENETIČKO SAVJETOVANJE (INFORMIRANJE) U PRAKSI  
Kombinirani tečaj s "Course in Medical Genetics" u organizaciji  
EuroMediterranean University Center of Ronzano, Bologna, Italia**

**Voditeljica:** Prof. dr. sc. Vida Čulić

**Mjesto održavanja:** Medicinski fakultet Sveučilišta u Splitu, Šoltanska 1, Split

**Vrijeme održavanja:** 20. svibanj – 25. svibanj 2012.

Tečaj je namijenjen liječnicima obiteljske medicine, pedijatrima, ginekolozima, internistima, specijalizantima i specijalistima raznih grana. Tečaj Genetičko savjetovanje u praksi je tečaj I kategorije s međunarodnim sudjelovanjem, koji će tako biti bodovan od liječničke komore 25 bodova za aktivne i 20 za pasivne.

Struktura Tečaja:

- **jutarnji program** je on-line prenos iz Bolonje, Ronzano, Italija iz EuroMediterranean University Center of Ronzano (25th Course in Medical Genetics) u kojem sudjeluju najznačajniji genetičari iz određenih područja (dizmorfologija, spinalne mišićne atrofija, starenja, epigenetika, X- vezanih bolesti, mentalne deficijencije)

- **popodnevni program** nastavlja naši i inozemni predavači s praktičnim radionicama u ambulanti za medicinsku genetiku i genetskom savjetovalištu, KBC Split, Spinčičeva 1.

Tijekom tečaja biti će podijeljeni tekstovi predavanja iz Bolonje i pripremljeni pisani tekstovi poslijepodnevni predavanja. U poslijepodnevnim vježbama i predavanjima težište će biti na praktičnim primjerima.

Cijena tečaja je 500 eura (za polaznike izvan Splita) u što je uključeno, spavanje, hrana i organizirani događaji prema programu. Za polaznike iz Splita 100 eura. Potvrđnice dolaze iz Bolonje.

**Upiti i uplate:** Medicinski fakultet U Splitu, Broj žiro računa 233003-2200071293, OIB 028797067, Matični broj 01315366, poziv na broj 02703

**Tajnici:** dr. Anita Ursić, dr. Ana Simičić, kontakt osoba: dr. Davor Petrović: <davor\_daso@hotmail.com>

#### 25<sup>th</sup> Course in Medical Genetics

May 20-25, 2012 EuroMediterranean University Center of Bologna (Italy)

**Course description:** Medical Genetics is postgraduate level course addressed to both researchers and clinicians seeking an up-to-date overview of the field of the medical genetics today. It provides an overall view of the clinical developments which are taking place as major applications of modern genetics different medical specialities. The topics covered in the present edition are: Introduction to medical Genetics and Genome Analysis, Cytogenetics and Clinical Genetics, New Approaches in medical Genetics, Complex Genetic Disorders, Therapy, Technology, Epigenetics and Ethical Issues. At the end of the course, on May 24<sup>th</sup> afternoon, a Public Awareness of genetics event in honor of an Alumni reunion of the European School of genetic Medicine.

**Directors:** H. Brunner (Nijmegen), G. Romeo (Bologna), B. Wirth (Bonn)

**Speakers** H. Brunner (Nijmegen), M. Capecchi (Salt Lake City), E. Colonna (Cambridge), D. Donnai (Manchester), J. Geetz (Adelaide), B. Horsthemke (Essen), S. Lyonnet (Paris), N. Katsanis (Durham), A. Read (Manchester), G. Romeo (Bologna), D. Valle (Baltimore), J. Veltman (A. Nijmegen), J. Vermeesch (Leuven), B. Wirth (Bonn), B. Wollnick (Bonn).

#### ZAJEDNIČKI PROGRAM:

**Nedjelja, SUNDY, 20 May Online Medical Genetics, from Ronzano, Italy (Šoltanska 1)**

Morning Session: Introduction to Human Genome Analysis

9.00-9.15	Registration to the course
9.15-9.30	Introduction to the course G. Romeo
9.30-10.10	Medical Genetics Today D. Donnai
10.10.-10.50	Genotypes & phenotypes H. Brunner
10.50.-11.20	Coffe Break
11.20.-12.00	Arrays & CNVs J. Vermeesch
12.00-12.40	Genome sequencing and I.D. J. Veltman
12.40.-14.00	Lunch Break

Afternoon Session: Split (Šoltanska 1)

14:00 – 14:45 h I. Drmić (Split): Molekulske pretrage dostupne u Hrvatskoj

14:45 – 15:30 h B. Lozić (Split) : Mitohondrijske bolesti i genetski savjet

15:30 – 16:15 h V. Škrabić (Split): Dijabetes i genetika

**17:00 – 17:30 h Vježbe: Citogenetika (2 grupe) (Spinčičeva 1)**

**Razgledavanje Splita – navečer „Fish and vine: La Linea”**

**Ponedjeljak, Monday, 21 May Online Medical Genetics, from Ronzano, Italy**

Morning Session: Approaches to Clinical and Molecular Genetics

9.00-9.50	Genetic counseling D. Donnai
9.50.-10.40	Linkage and association in conceptual and historic perspective A. Read
10.50.-11.10	Coffe Break
11.10-12.00	Moleculat syndromology in the NGS-era: which phenotype witch family witch strategy? B. Wollnick
12.00-12.50	NGS and identification of genes responsible for I.D. J. Veltman
12.40.-14.00	Lunch Break



### Afternoon Session: Split

- 14 – 14:45 h E. Vrdoljak (Split): Onkologija i nasljeđe  
14:45 – 15:30 h V. Krželj (Split): Bolesti metabolizma, probir  
15:30 – 16:15 h D. Duplančić (Split): Bolesti srca i genetika  
16:15 – 17:00 h M. Meštrović (Split): Genetski savjet kod epilepsija  
**17:30 – 18:15 h Vježbe:** Ambulanta za medicinsku genetiku, Spinčićeva 1 – **V. Čulić: Obiteljsko stablo**  
**Slobodno poslijepodne i večer**

### Utorak, Tuesday, 22 May Online Medical Genetics, from Ronzano, Italy

#### Morning Session: From monogenic to complex genetic disorders

- 9.00-9.50 B.Loeyes  
9.50.-10.40 Aging phenotypes B. Wollnik  
10.40.-11.10 Coffe Break  
11.10.-12.00 Oligogenic inheritance N. Katsanis  
12.10.-13.00 Non-coding genomic alterations in diseases S.Lyonnet  
13.00.-14.00 Lunch Break

#### Afternoon Session: Split

- 14:00–15:00h Đ. Košuljandić – Vukić (Split): Nasljedne bolesti bubrega, malformacije urogenitalnog sustava i genetski savjet  
15:00 – 15:45 h D. Kuzmanić – Šamija (Split): Neuromuskularne bolesti dječje dobi  
15:45 – 16:30 h V. Čulić (Split): genetski savjet u hematologiji i kardiologiji  
**17:30 – 18:00 h Vježbe:** Ambulanta za medicinsku genetiku, Spinčićeva 1 – **Primjeri u praksi**

#### **Kazališna prestava**

### Srijeda, Wednesday, 23 May Online Medical Genetics, from Ronzano, Italy

#### Morning Session: New approaches for identification of I.D. genes and therapy

- 9.00-9.50 Gene identification for Intellectual Deficiencies (I.D.) H. Brunner  
9.50-10.40 X linked genes for I.D. J Gezc  
10.40.-11.10 Coffe Break  
11.10-12.00 Genet therapy M. Capecchi  
12.00-12.50 SMA: From gene and modifiers to therapy B. Wirth  
12.50-13.10 Short presentation of the results of the CHERISH EU project  
13.10.-14.00 Lunch Break

#### Afternoon Session: Split

- 14:00 – 14:45 h K. Karaman (Split): Genetika u oftalmologiji  
14:45 – 15:30 h V. Vrebalov – Cindro (Split): Genetika neuromuskularnih bolesti odraslih  
15:30 – 16:15 h V. Čulić (Split): Genetika u spontanim pobačajima  
**16:15 – 17:00 h Vježbe** (V. Čulić, G. Mijaljica praktična primjena etičkih postulata u GS)

#### **Svečana večera (Trogir- restoran hotela Pašike)**

### Četvrtak, Thursday, 24 May Online Medical Genetics, from Ronzano, Italy

#### Morning Session: Perspectives in Medical Genetics

- 9.50 – 10.40 Ethics A. Read  
10.40-11.00 Coffee Break  
11.00 – 11.50 Discussion led by A. Read (together with Prof. Lap-Chee Tsui - Vice Chancellor of HKU): How will genome sequencing change medical genetics?  
11.50 Wrapping up of the course  
12.00 Lunch Bologna and Portland meet Nobel Laureate Mario Capecchi

#### Afternoon Session: Split

- 14:00 – 14: 45 h D. Roje (Split): Probir kongenitalnih anomalija i prenatalna dijagnostika u praksi  
14:45 – 15:30 h M. Šitum (Split): Muški sterilitet  
15:30 – 16:15 h B. Peterlin (Ljubljana): Preimplantacijska genetika u praksi  
16:15 – 17:00 h J. Pavelić (Zagreb): Metode genske terapije i etika u genetici  
**17:15 – 18:00 h A.Schinzel (Zurich):**Dijagnostika deformacijskih sindroma i genetski savjet

#### **Kava i vino u Vila Rosina**

**Petak, 25.05.2012.** Priprema za ispit

**13:00 h – Ispit**

**14:00: Ručak: Završetak tečaja-> izlet**