

## **KONSULTANT KRAJOWY w dziedzinie genetyki klinicznej**

**Prof. Anna Latos-Bieleńska**

Wykaz piśmiennictwa obowiązujący diagnostów laboratoryjnych realizujących kształcenie specjalizacyjne oraz przygotowujących się do egzaminu specjalizacyjnego w dziedzinie

### **MEDYCZNEJ GENETYKI MOLEKULARNEJ 2025**

## **Podręczniki obowiązkowe w języku polskim**

1. *Genetyka medyczna i molekularna*, red. J. Bał, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2023.
2. *Genetyka medyczna*, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, red. wyd. polskiego Maciej Borowiec, wydanie 6, Edra Urban&Partner, 2021.
3. *Medycyna personalizowana*, red. A. Fronczak, Warszawa, Oficyna Wydawnicza Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego, 2016.
4. *Epigenetyka*. Lucchesi JC. PWN, Warszawa, 2022
5. *Hematologia molekularna, patogeneza, patomechanizmy i metody badawcze*, red. Michał Witt, Ośrodek Wydawnictw Naukowych, 2009
6. *Biologia molekularna nowotworów w praktyce klinicznej*, Pecorino L., red. wyd. polskiego: Piotr Dziegiel i Andrzej Marszałek, Edra Urban & Partner, 2023.

## **Obowiązujące standardy**

1. Silva M. et al. European guidelines for constitutional cytogenomic analysis, *European Journal of Human Genetics* (2019) 27:1–16.
2. McGowan-Jordan, J., Hastings, R.J., Moore, S. (2020). ISCN 2020: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. DOI: 10.1159/isbn.978-3-318-06867-2. S. Karger, Basel. 4. Richards S. et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med* 17, 405–423 (2015).
3. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines), current version

CMKP 2025

4. Rekomendacje Polskiego Towarzystwa Ginekologów i Położników oraz Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka dotyczące badań przesiewowych oraz diagnostycznych badań genetycznych wykonywanych w okresie prenatalnym. *Ginekologia i Perinatologia Praktyczna* 2022, tom 7, nr 1, strony 20–33
5. Pieńkowska-Grela i in. Wytyczne dla laboratoriów genetyki nowotworów litych, *Biuletyn Polskiego Towarzystwa Onkologicznego Nowotwory*, [Tom 1, Nr 2 \(2016\) #51202](#) PDF,
6. ESMO, <https://www.esmo.org/guidelines/guidelines-by-topic>
7. Claustres M et al. (2014), on behalf of the ESHG Quality committee. Recommendations for reporting results of diagnostic genetic testing (biochemical, cytogenetic and molecular genetic). *Eur. J. Hum. Genet.* 22:160-170.
8. Deans Z, et al. (2022). Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing. *Eur. J. Hum. Genet.* <https://www.doi.org/10.1038/s41431-022-01091-0>.
9. Zalecenia postępowania diagnostyczno-terapeutycznego w nowotworach złośliwych 2021 rok <http://onkologia.zalecenia.med.pl>
10. Richards S, Aziz N, Bale S, Bick D, Das S, Gastier-Foster J, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med.* 2015;17:405–24.
11. Li MM, Datto M, Duncavage EJ, Kulkarni S, Lindeman NI, Roy S, Tsimberidou AM, Vnencak-Jones CL, Wolff DJ, Younes A, Nikiforova MN. Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer: A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists. *J Mol Diagn.* 2017 Jan;19(1):4-23. doi: 10.1016/j.jmoldx.2016.10.002. PMID: 27993330; PMCID: PMC5707196.
12. Matthijs G, Souche E, Alders M, Corveleyn A, Eck S, Feenstra I, Race V, Stermans E, Sturm M, Weiss M, Yntema H, Bakker E, Scheffer H, Bauer P. Guidelines for diagnostic next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet.* 2016 Jan;24(1):2-5.

## **Podręczniki zalecane polskie i obcojęzyczne (opcjonalnie)**

1. *Genetyka molekularna*, wydanie VI, Węgleński P. PWN, 2023.
2. Krótkie wykłady. *Genetyka*, wydanie IV, Fletcher H, Hickey I, PWN, 2021.

## **Czasopisma zalecane polskie i obcojęzyczne (opcjonalnie)**

1. „Journal of Applied Genetics”,
2. “European Journal of Human Genetics”,
3. „Clinical Genetics
4. „European Journal of Medical Genetics”,
5. „American Journal of Human Genetics”.

Oraz inne czasopisma indeksowane w bazie JCR.

## **Edukacyjne strony internetowe (opcjonalnie)**

1. Genetics Home Reference: <https://ghr.nlm.nih.gov/>,
2. Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Haematology  
<http://atlasgeneticsoncology.org>
3. The Cancer Genome Atlas <https://cancergenome.nih.gov/>
4. National Comprehensive Cancer Network <https://www.nccn.org/>
5. GeneCards Human Gene Database <https://www.genecards.org/>
6. [chorobyurzadkie.gov.pl](http://chorobyurzadkie.gov.pl).

## **Bazy danych i inne zasoby elektroniczne**

(umiejętność korzystania z baz danych, wyszukiwania informacji i stosowania ich w praktyce laboratoryjnej):

1. NCBI (w tym Pubmed): <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>
2. OMIM, <https://www.omim.org/>
3. HGVS <https://varnomen.hgvs.org/>
4. Mutalyzer <https://mutalyzer.nl/>
5. onkoKB <https://www.oncokb.org/>
6. GeneReviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11116/>
7. Ensembl: <https://www.ensembl.org/index.html>

8. UCSC: <https://genome.ucsc.edu/>
9. GeneCards: <https://www.genecards.org/>
10. ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>
11. Leiden Open Variation Database: <https://www.lovd.nl/>
12. Human Gene Mutation Database (HGMD®) <https://www.hgmd.cf.ac.uk>
13. Uniprot: <https://www.uniprot.org/>
14. Varsome: <https://varsome.com/>
15. Franklin: <https://franklin.genoox.com/clinical-db/home>
16. gnomAD: <https://gnomad.broadinstitute.org/>
17. Genomics England PanelApp: <https://panelapp.genomicsengland.co.uk/>
18. Human Phenotype Ontology: <https://hpo.jax.org/app/>

## **Inne źródła wiedzy:**

Kursy i szkolenia organizowane przez PTGC lub pod patronatem PTGC.