



## **KONSULTANTKA KRAJOWA w dziedzinie Laboratoryjnej Genetyki Medycznej dr hab. n. med. Edyta Borkowska**

Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej • Zakład Genetyki Klinicznej • Uniwersytet Medyczny w Łodzi  
92-213 Łódź • ul. Pomorska 251 • budynek A1 • 9 piętro • tel. 42 272 53 58 • tel. kom. 502 493 210 • e-mail: edyta.borkowska@umed.lodz.pl

**Wykaz piśmiennictwa obowiązujący diagnostów laboratoryjnych realizujących kształcenie specjalizacyjne oraz przygotowujących się do egzaminu specjalizacyjnego w dziedzinie LABORATORYJNEJ GENETYKI MEDYCZNEJ 2024**

### **Podręczniki obowiązkowe w języku polskim**

1. *Genetyka medyczna i molekularna*, red. J. Bal, Warszawa, Wydawnictwo Naukowe PWN, 2023.
2. *Genetyka medyczna*, Jorde LB, Carey JC, Bamshad MJ, red. wyd. pol. M. Borowiec, wydanie 6, Edra Urban&Partner, 2021.
3. *Epigenetyka*. Lucchesi JC. PWN, Warszawa, 2022
4. *Hematologia molekularna, patogeneza, patomechanizmy i metody badawcze*, red. Michał Witt, Ośrodek Wydawnictw Naukowych, 2009.
5. *Badania cytogenetyczne w praktyce klinicznej*, M. I. Srebniak, A. Tomaszewska, Warszawa, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 2008.
6. *Hematologia dla diagnostów laboratoryjnych*, Krzysztof Lewandowski, Dariusz Wołowicz, Anna Korycka- Wołowicz, PZWL Wydawnictwo Lekarskie, 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

## **KONSULTANTKA KRAJOWA**

### **w dziedzinie Laboratoryjnej Genetyki Medycznej**

### **dr hab. n. med. Edyta Borkowska**

**Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej • Zakład Genetyki Klinicznej • Uniwersytet Medyczny w Łodzi**

92-213 Łódź • ul. Pomorska 251 • budynek A1 • 9 piętro • tel. 42 272 53 58 • tel. kom. 502 493 210 • e-mail: edyta.borkowska@umed.lodz.pl

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, Sistermans 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.
13. Tysarowski A, Szumera-Ciećkiewicz A, Marszałek A, Kowalik A, Seliga K, Bidziński M, Senkus-Konefka E, Wyrwicz L, Mądry R, Płużański A, Sakowicz M, Krzakowski M, Rutkowski P, Kubiatiowski T. Molecular diagnostics of cancers – practical approach. *NOWOTWORY J Oncol* 2023; 73.
14. Standardy diagnostyki genetycznej PTGC: Zmiany somatyczne w nowotworach litych dzieci i dorosłych Praca zbiorowa pod redakcją Artura Kowalika, Wydanie I 2024

## **KONSULTANTKA KRAJOWA**

### **w dziedzinie Laboratoryjnej Genetyki Medycznej**

### **dr hab. n. med. Edyta Borkowska**

**Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej • Zakład Genetyki Klinicznej • Uniwersytet Medyczny w Łodzi**

92-213 Łódź • ul. Pomorska 251 • budynek A1 • 9 piętro • tel. 42 272 53 58 • tel. kom. 502 493 210 • e-mail: edyta.borkowska@umed.lodz.pl

15. Döhner H, et. al. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. *Blood*. 2022 Sep 22;140(12):1345-1377.
16. Eichhorst B, Robak T, Montserrat E, Ghia P, Niemann CU, Kater AP, Gregor M, Cymbalista F, Buske C, Hillmen P, Hallek M, Mey U; ESMO Guidelines Committee. Electronic address: clinicalguidelines@esmo.org. Chronic lymphocytic leukaemia: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol*. 2021 Jan;32(1):23-33. doi: 10.1016/j.annonc.2020.09.019. Epub 2020 Oct 19. PMID: 33091559.
17. Arber DA, Orazi A, Hasserjian RP, Borowitz MJ, Calvo KR, Kvasnicka HM, Wang SA, Bagg A, Barbui T, Branford S, Bueso-Ramos CE, Cortes JE, Dal Cin P, DiNardo CD, Dombret H, Duncavage EJ, Ebert BL, Estey EH, Facchetti F, Foucar K, Gangat N, Gianelli U, Godley LA, Gökbüget N, Gotlib J, Hellström-Lindberg E, Hobbs GS, Hoffman R, Jabbour EJ, Kiladjian JJ, Larson RA, Le Beau MM, Loh ML, Löwenberg B, Macintyre E, Malcovati L, Mullighan CG, Niemeyer C, Odenike OM, Ogawa S, Orfao A, Papaemmanuil E, Passamonti F, Porkka K, Pui CH, Radich JP, Reiter A, Rozman M, Rudelius M, Savona MR, Schiffer CA, Schmitt-Graeff A, Shimamura A, Sierra J, Stock WA, Stone RM, Tallman MS, Thiele J, Tien HF, Tzankov A, Vannucchi AM, Vyas P, Wei AH, Weinberg OK, Wierzbowska A, Cazzola M, Döhner H, Tefferi A. International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data. *Blood*. 2022 Sep 15;140(11):1200-1228. doi: 10.1182/blood.2022015850. PMID: 35767897; PMCID: PMC9479031.
18. Richards, S., Aziz, N., Bale, 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).
19. Rehder C, Bean LJH, Bick D, Chao E, Chung W, Das S, O'Daniel J, Rehm H, Shashi V, Vincent LM; ACMG Laboratory Quality Assurance Committee. Next-generation sequencing for constitutional variants in the clinical laboratory, 2021 revision: a technical standard of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2021 Aug;23(8):1399-1415.
20. *Molecular Aspects of Hematologic Malignancies: Diagnostic Tools and Clinical Applications* Springer 2012



## **KONSULTANTKA KRAJOWA w dziedzinie Laboratoryjnej Genetyki Medycznej dr hab. n. med. Edyta Borkowska**

Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej • Zakład Genetyki Klinicznej • Uniwersytet Medyczny w Łodzi  
92-213 Łódź • ul. Pomorska 251 • budynek A1 • 9 piętro • tel. 42 272 53 58 • tel. kom. 502 493 210 • e-mail: edyta.borkowska@umed.lodz.pl

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

1. *Genetyka molekularna*, wyd. VI, Węgleński P., Warszawa, PWN, 2023.
2. Thompson & Thompson Genetics and Genomics in Medicine, Edited by Ronald Cohn, Stephen Scherer and Ada Hamosh, edycja 9, 2024, Elsevier

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

1. „Journal of Applied Genetics”,
  2. Eur. J. 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
3. <http://atlasgeneticsoncology.org>
4. The Cancer Genome Atlas <https://cancergenome.nih.gov/>
5. National Comprehensive Cancer Network <https://www.nccn.org/>
6. GeneCards Human Gene Database <https://www.genecards.org/>
7. [chorobyrzadkie.gov.pl](http://chorobyrzadkie.gov.pl)
8. [https://www.nccn.org/professionals/physician\\_gls/pdf/aml.pdf](https://www.nccn.org/professionals/physician_gls/pdf/aml.pdf)

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

(umiejętność korzystania z baz danych, wyszukiwania informacji, 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. Mutalyser <https://mutalyzer.nl/>



## **KONSULTANTKA KRAJOWA w dziedzinie Laboratoryjnej Genetyki Medycznej dr hab. n. med. Edyta Borkowska**

**Katedra Genetyki Klinicznej i Laboratoryjnej • Zakład Genetyki Klinicznej • Uniwersytet Medyczny w Łodzi**

92-213 Łódź • ul. Pomorska 251 • budynek A1 • 9 piętro • tel. 42 272 53 58 • tel. kom. 502 493 210 • e-mail: edyta.borkowska@umed.lodz.pl

5. onkoKB <https://www.oncokb.org/>
6. GeneReviews <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>
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/>

### **Inne źródła wiedzy:**

Kursy i szkolenia organizowane przez PTGC lub pod patronatem PTGC, KIDL.