

NGS/Bioinformatika kurzus tematika

Kurzus címe: Alap bioinformatikai ismeretek új generációs szekvenáláshoz
Mi az, amit tudni kell az eredmények és leletek értelmezéséhez?

Időpont: 2016. december 9. péntek
Kurzus vezető: Dr. Molnár Mária Judit

Tisztelt Kolléga!

A molekuláris genetikai diagnosztikát forradalmasította az újgenerációs szekvenálás technológiájának elterjedése, hiszen segítségével néhány nap alatt a teljes exom illetve a teljes genom bázissorrendje feltérképezhető. Ennek következtében lehetővé vált egyes betegségcsoportok hátterében álló nagy génpanelek, a teljes klinikai exom vizsgálata. Az új technológia új kihívásokat eredményezett nem csak a laboratóriumban dolgozó biológusok és vegyészek számára, hanem a gyakorló klinikusoknak is.

Nem csak az a nehéz, hogy mely variánsoknak tulajdonítson az NGS leletező jelentőséget, hanem az is, hogy a sok- sok információ és variáns közül melyik az, amelyik a beteg klinikai tüneteivel összefüggésbe hozható- ÉS ha végre elkészül a lelet, a genetikai tanácsadó hogyan fogja a még mindig sok bizonytalanságot és számos információt úgy közölni a beteggel, az érintettel, hogy a molekuláris genetikában nem jártas laikus se rettenjen el, de ne is értelmezze félre a rendelkezésére álló információkat.

A fenti témákhoz kíván segítséget nyújtani továbbképzésünk klinikai genetikusok, gyakorló klinikusok, biológusok számára, akik az új technológiával a közeljövőben fognak találkozni.

Kurzusunk tematikája a következő:

1. óra: Az NGS klinikai felhasználása - Molnár Mária Judit
- 2-3. óra: NGS platformok áttekintése - Pentelényi Klára
- 4-5. óra: NGS nyers adatok értékelése - Gézsi András
- 6-7. óra: NGS downstream analysis – Pongor Lőrinc
- 8-9. óra: NGS adatok értékelése a klinikai adatok tükrében - Balicza Péter
10. óra: Az ideális NGS lelet: mit tartalmazzon a lelet és hogyan értelmezzük azt -
Balicza Péter és Molnár Mária Judit

Tesztvizsga

8:30 -12:30 Délelőtti blokk
12:30 -13:00 Szünet
13:00 - 16:30 Délutáni blokk
16:30 Tesztvizsga

A kurzus helyszíne: Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete
1083 Budapest, Tömő u. 25.-29. I. emeleti Tanterem
Érdeklődők számára gyakorlati bemutatót is tartunk.

A tanfolyam OFTEX értéke **32 kreditpont**

Tandíj: 20.000.- Ft

Mellékelt jelentkezési lap kitöltésével és visszaküldésével tud jelentkezni.

Szeretettel látjuk tanfolyamunkon.

Dr. Molnár Mária Judit
a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetének
igazgatója