



NGS в медицинской генетике

Школа анализа данных

Программа

Москва, 25-27 октября 2016

25 октября, вторник

09:00 - 09:30	Регистрация	
09:30 - 10:15	Структура генома и его вариаций - что ищут при NGS анализе.	М.Ю. Скоблов
10:15 - 10:25	Перерыв	
10:25 - 10:55	Введение о платформах для секвенирования, сравнение, недостатки/ограничения "железа". Сравнение готовых решений (панелей) разных производителей, ограничения "мокрых" технологий.	А.В. Лавров
10:55 - 11:15	Кофе-брейк	
11:15 - 12:00	Обзор инструментов и сценариев по процессингу NGS данных из FASTAQ в VCF	П.В. Добрынин
12:00 - 12:10	Перерыв	
12:10 - 12:55	Практическая работа: анализ FASTAQ (оценка качества секвенирования, суммарное покрытие, покрытые и непокрытые гены, качество ридов и т.п.)	П.В. Добрынин
12:55 - 13:55	Обед	
13:55 - 14:40	Практическая работа: от FASTAQ до VCF. Описание полей в аннотированном VCF, что означают скоры, и другие параметры.	П.В. Добрынин
14:40-14:50	Перерыв	
14:50 - 16:10	Практическая работа: аннотация VCF с помощью ANNOVAR и др.	А.В. Лавров
16:10 - 16:30	Кофе-брейк	
16:30 - 18:00	Практическая работа: анализ VCF в BaseSpace	И.С. Шаповалов

26 октября, среда

09:00 - 09:55	Практическая работа и мастер-класс. Анализ таргетных панелей.	В.В. Стрельников
09:55 - 10:05	Перерыв	
10:05 - 11:00	Практическая работа и мастер-класс. Анализ таргетных панелей. Продолжение.	В.В. Стрельников
11:00 - 11:20	Кофе-брейк	
11:20 - 12:05	Практическая работа: анализ экзона пошагово от аннотированного VCF до заключения (Случай №1)	А.В. Марахонов
12:05 - 12:15	Перерыв	
12:15 - 13:00	Практическая работа: анализ экзона пошагово от аннотированного VCF до заключения (Случай №1). Продолжение.	А.В. Марахонов
13:00 - 14:00	Обед	
14:00 - 14:45	Практическая работа: анализ экзона пошагово от аннотированного VCF до заключения (Случай №2).	А.В. Марахонов
14:45 - 14:55	Перерыв	
14:55 - 15:40	Интерпретация данных. Клинические рекомендации. Показания и противопоказания к применению.	Е.В. Заклязьминская
15:40 - 16:00	Кофе-брейк	
16:00 - 18:00	Самостоятельная практическая работа: 2 экзона + ДЗ	Е.В. Заклязьминская

27 октября, четверг

09:00 - 10:00	Самостоятельная практическая работа: анализ экзона пошагово от аннотированного VCF до заключения. Завершение	А.В. Марахонов
10:00 - 10:10	Перерыв	
10:10 - 10:55	Практическая работа: анализ VCF в IonReporter	О. Черница
10:55 - 11:15	Кофе-брейк	
11:15 - 12:00	Практическая работа: анализ VCF в IonReporter. Продолжение	О. Черница
12:00 - 12:10	Перерыв	
12:10 - 12:40	Недостатки, ограничения и ошибки NGS секвенирования	А.А. Афанасьев
12:40 - 13:40	Обед	
13:40 - 14:25	Разбор домашнего задания. Мастер-класс: 4 экзона.	Е.В. Заклязьминская
14:25 - 14:35	Перерыв	
14:35 - 15:35	Мастер-класс: 4 экзона. Продолжение.	Е.В. Заклязьминская
15:35 - 15:55	Кофе-брейк	
15:55 - 17:25	Экзамен	
17:25 - 17:45	Фруктовый фреш во время проверки экзаменационных работ	
17:45 - 18:00	Выдача сертификатов. Закрытие.	

Анонс

Дорогие друзья!

В мае 2017 ждём вас на конференции «NGS в медицинской генетике» в Суздале. Снова будет 3 дня плотного и интересного общения на докладах и в перерывах, перед сном и за завтраком. Уже знакомые и новые докладчики расскажут о новинках в исследованиях с применением технологий высокопроизводительного секвенирования. Не забудем хорошо отдохнуть после заседаний!

Внесите в календари предварительные даты – 10-14 мая.

Следите за обновлениями на сайте ngs.med-gen.ru

Спонсоры школы

ThermoFisher SCIENTIFIC

Thermo Fisher Scientific – ведущий производитель оборудования для клинической лабораторной диагностики и научных исследований в различных областях биологии, медицины и промышленности с оборотом более 17 млрд. долларов и персоналом более 50 000 человек. Наша миссия – помочь клиентам сделать мир здоровым, безопасным и чистым. Мы помогаем нашим клиентам ускорять исследования в области life science, решать сложные аналитические задачи, улучшать диагностику пациентов и увеличивать продуктивность лаборатории.

Передовые марки: Thermo Scientific, Applied Biosystems, Invitrogen, Gibco, Ion Torrent, Fisher Scientific и Unity Lab Services. Инновационные технологии, удобство закупок и техподдержка.

www.thermofisher.com, thermoscientific-lab.ru

Адрес представительства в России: 117485, Москва, ул.Обручева 30/1, стр.2
тел.: +7 495 651 67 97



Альбиоген

ООО «АЛЬБИОГЕН» – молодая, активно развивающаяся компания, специализирующаяся на предоставлении полного комплекса услуг, связанного с продажей и обслуживаем продукции компании Illumina – мирового лидера в области геномных технологий.

Мы являемся единственными официальными представителями Illumina в Российской Федерации, Республике Беларусь и Казахстане. Нашей задачей является обеспечение полного доступа клиентов к передовым технологиям и сервисам Illumina, включая наиболее современные системы NGS, биочиповые технологии и весь спектр реактивов.

info@albiogen.ru, www.albiogen.ru

Адрес: 129085, Москва, ул. Звездный бульвар д. 21, стр. 3, пом. I, ком.5
тел.: +7 499 550 15 25

Организатор школы



Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр»

Сайт школы: <http://ngs.med-gen.ru/school-16/>

Контакты Оргкомитета: mgngs.school@gmail.com