

PROFESIONĀLĀS PILNVEIDES PROGRAMMA

“Ģenētisko variāciju klasifikācija un to interpretēšana nākamās paaudzes sekvenčēšanas laikmetā” /
„Genomikas pielietojums medicīnā”,

projekta “Augsta līmeņa digitālo
prasmju apguve Latvijā augstas veiktspējas skaitļošanas tehnoloģiju jomā” ietvaros

MĒRĶAUDITORIJA:	Ārstniecības un ārstniecības atbalsta personas, t.sk., ģenētiķi un laboratorijas ārsti, doktoranti, bioinformātiķi, medicīnas ģenētiķi u.c.
NORISES LAIKS:	2025. gada 22. janvāris- 2.aprīlis, plkst 13:00 – 17:00
TĀLĀKIZGLĪTĪBAS STUNDAS:	32
NORISES FORMĀTS:	Klātienē, Dzirciema iela 16 un Anniņmuižas 26, Rīgā
PROGRAMMAS VALODA:	Latviešu
DALĪBAS MAKSA:	Bez maksas
PROGRAMMAS VADĪTĀJI:	Baiba Vilne
PROGRAMMĀ IESAISTĪTIE DOCĒTĀJI:	Linda Gailīte, Dmitrijs Rots, Līvija Bārdiņa

PIETEIKŠANĀS: aizpildot elektroniskās pieteikšanās formu RSU mājaslapā: www.rsu.lv

* Pieteikumā norādītie personas dati tiks izmantoti šīs profesionālās pilnveides programmas administrēšanas, tajā skaitā, rēķina un apliecības sagatavošanas, mērķiem

PROGRAMMA

**Norises datumi: 22.janvāris, 5.februāris, 12. februāris, 19. februāris, 26. februāris, 5.marts, 19.marts,
2.aprīlis, plkst. 13:00 – 17:00**

1. Ievads molekulārā bioloģijā. Ģenētisko variantu veidi, to nomenklatūra pēc HGVS. Gēnu ekspresija (transkriptoms) – dažādu transkriptu nozīme un ekspresija.
2. Slimību molekulārie patomehānismi. Gēna-slimības saistība – vadlīnijas, OMIM, modeļorganismu datubāzes, ekspresija orgānos, ClinGen, PanelApp datubāzes. Jēdziens par LoF/truncating variantiem, to veidi un efekti; nonsense mediated decay. Nekođejošo variantu efekti. Ievads kancerogēnētikā, ar audzējiem saistīto ģenētisko variantu datubāzes - COSMIC, cbiportal un PeCan, oncoKB.
3. ACMG vadlīnijas un ClinGen & ACGS piedāvātās izmaiņas. Fenotipa nozīme variāciju interpretēšana. Funkcionālie dati variāciju interpretēšana. Biežumi pie variantu interpretēšanas. Populāciju biežuma datubāzes. Missense variantu interpretēšana; conservation veidi un to noteikšana (aminoskābju); 3D datu pielietošana; Sinonīmo variantu interpretēšana. In silico rīki. de novo varianti.
4. Nākamās paaudzes sekvenčēšana, laboratorā daļa. WGS vs WES vs Panelis ar short read sequencing vs long read sequencing. Bioinformātikas pamati, izmantojot RTU HPC
5. LoF variantu interpretācija, pielietojamie in silico rīki. Splaisa saītu interpretācija. Ģenētisko variantu segregācija ģimenē.
6. ACMG kritēriju apkopojums. Atšķirības somatiskajiem un pārmantotajiem variantiem. IGV variantu praktiskā vizualizācija.
7. Kopiju skaita varianti (angl. copy number variations, CNV) – to noteikšanas veidi un interpretēšana. Uniparentālās disomijas noteikšana – jēdziens par ROH/LOH/LCSH un to interpretācija no CMA un WES
8. Somatisko variantu detektēšana un interpretēšana, to klīniskā nozīme. Pārmantoto un somatisko variantu ziņošana.