



NGS в медицинской генетике

Всероссийская научно-практическая конференция

Школа для молодых учёных

Научная программа

Суздаль, 22-24 апреля 2016

Спонсоры конференции



ThermoFisher
SCIENTIFIC



eppendorf



Информационные партнеры



Даты проведения

Организатор Конференции и Школы:

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

При поддержке Федерального агентства научных организаций

Даты проведения: 22-24 апреля 2016

- заезд участников конференции: 22 апреля
- регистрация участников: 22 апреля 9:30 - 17:00
- работа выставки Конференции: 23 апреля

Организованный трансфер для участников

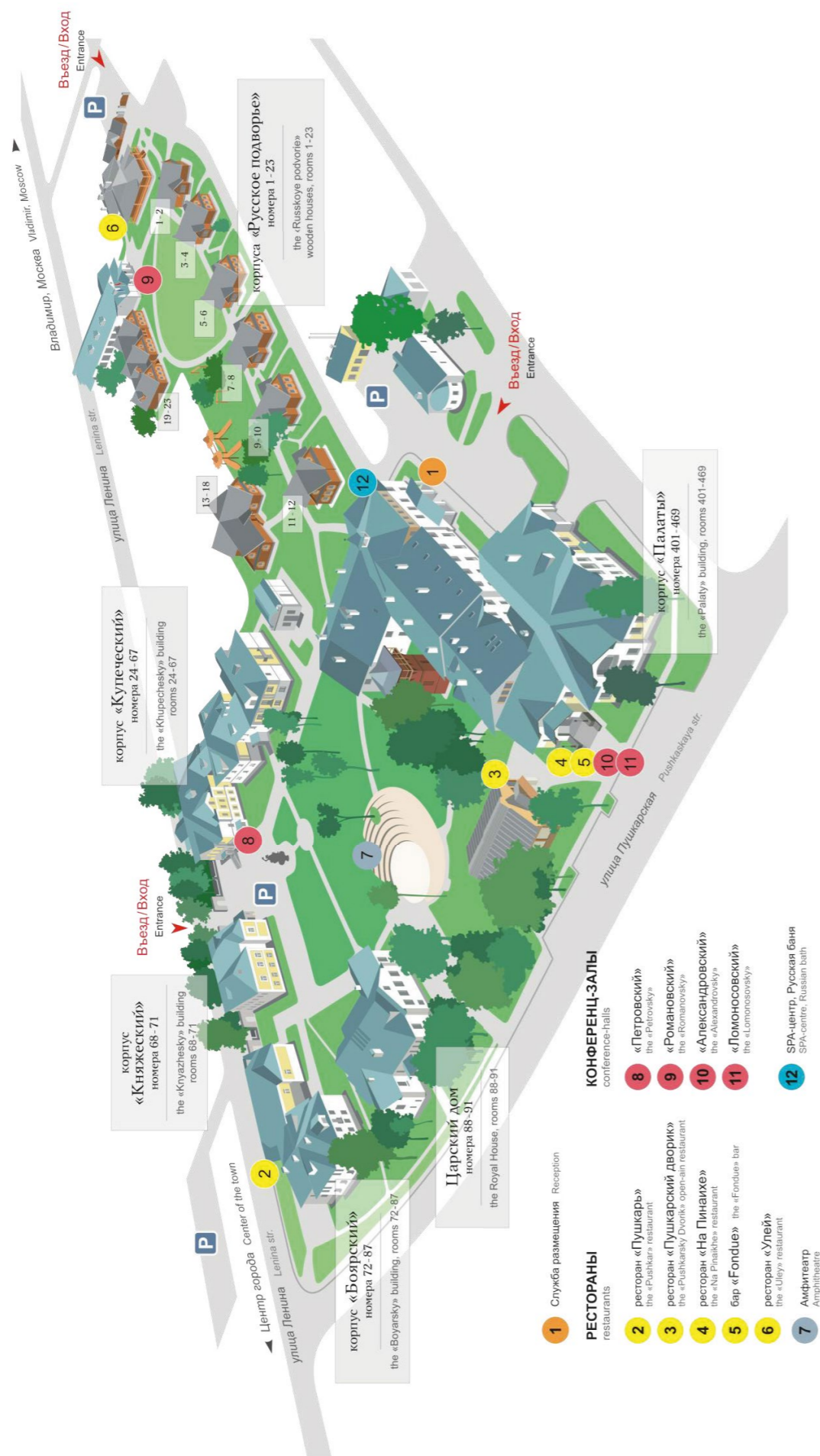
- к открытию школы 22 апреля:
от ж/д вокзала г. Владимир 08:55
- к открытию Конференции 22 апреля:
от ж/д вокзала г. Владимир 16:00
- к закрытию Конференции 24 апреля:
из «Пушкарской слободы» до ж/д вокзала Владимира –
24 апреля в 16:45

Сайт конференции: <http://ngs.med-gen.ru>

Контакты Оргкомитета: ngs.medgen@gmail.com



Схема комплекса



22 апреля, пятница

Школа для молодых учёных «NGS в медицинской генетике»

Зал: Ломоносовский

09:30-11:00	Регистрация и приветственный кофе-брейк	
11:00-11:30	Обзор технологических платформ NGS	А.В. Лавров
11:30-12:00	Обзор протоколов пробоподготовки NGS (NewEngland Biolabs Nebnext)	K. Schnettler
12:00-12:10	Перерыв	
12:10-12:40	Структура генома: функциональные элементы генома, где искать мутации. Номенклатура мутаций	М.Ю. Скоблов
12:40-13:30	Анализ покрытия, другие качества данных. Форматы данных NGS: fasta, fastq, BAM, BAI, vcf, BED. Создание файла vcf. Работа с сырыми данными: от ридов до vcf.	Д. Ю. Яковишина
13:30-14:30	Обед	
14:30-15:20	Аннотация vcf разными способами, фильтрация полученных данных. ANNOVAR, VEP, демонстрация интерфейса iBinom	И.И. Колесниченко
15:20-15:30	Перерыв	
15:30-15:45	Обзор баз данных, используемых для аннотации вариантов в Ion Reporter™	И.А. Волков
15:45-16:15	Возможности программного обеспечения Ion Reporter™ для интерпретации данных NGS: навигация по ресурсу	О. Черница
16:15-16:45	Анализ данных целевого секвенирования с помощью программы Ion Reporter™	А. Кирпий
16:45-17:00	Перерыв	

Всероссийская научно-практическая конференция NGS в медицинской генетике

Зал: Романовский

Пленарное заседание / Председатели: С.И. Куцев, Е.К. Гинтер

17:00-17:35	Современные аспекты диагностики и лечения наследственных болезней	С.И. Куцев
17:35-18:10	Медико-генетическое консультирование в эру геномики	Е.К. Гинтер
18:10-18:30	Кофе-брейк	
Председатели: А.В. Поляков, В.Л. Ижевская		
18:30-19:05	Значение секвенирования экзома для диагностики моногенных болезней нервной системы. Проблемы трактовки полученных результатов	Е.Л. Дадали
19:05-19:40	Этические следствия использования современных технологий анализа генома в клинической медицине	В.Л. Ижевская
19:40-20:00	Новые системы для таргетного секвенирования от Ion Torrent™: Ion S5™/S5XL™	И.А. Волков
20:30-22:00	Ужин	

23 апреля, суббота

Всероссийская научно-практическая конференция NGS в медицинской генетике

Зал: Романовский

NGS – экзомы / Председатели: А.В. Поляков, Е.В. Заклязьминская

9:00-9:30	Опыт применения технологии высокопроизводительного секвенирования для диагностики наследственных заболеваний сердца	Е.В. Заклязьминская
9:30-10:10	Экзомное секвенирование в диагностике моногенных заболеваний: текущий опыт и факторы результативности	Ф.А. Коновалов
10:10-10:40	Анализ экзомов пациентов с эндокринологическими заболеваниями	О.С. Глотов
10:40-11:10	Поиск новых генов наследственных заболеваний	М.Ю. Скоблов
11:10-11:40	Кофе-брейк	

NGS – таргетные панели / Председатели: Е.Ю. Захарова, А.Н. Мешков

11:40-12:20	Секвенирование нового поколения и наследственные болезни обмена веществ	Е.Ю. Захарова
12:20-12:50	Опыт использования экзомного секвенирования в эпидемиологическом проекте АТЕРОГЕН-ИВАНОВО	А.Н. Мешков
12:50-13:20	Применение массового параллельного секвенирования для оценки точковой гетероплазии митохондриальной ДНК при атеросклерозе	М.В. Голубенко
13:20-13:40	Подготовка образцов нуклеиновых кислот для NGS	П. Натальин
13:40-14:40	Обед	

NGS – таргетные панели / Председатели: В.В. Стрельников, А.Н. Тюльпаков

14:40-15:10	Опыт использования NGS в диагностике моногенных эндокринных заболеваний	А.Н. Тюльпаков
15:10-15:40	NGS в комплексной ДНК-диагностике факотомозов	В.В. Стрельников
15:40-16:10	Опыт применения полупроводникового секвенирования для генетического подтверждения синдрома Альпорта у детей	Л.И. Шагам
16:10-16:30	Обзор панелей Ampliseq	И.А. Волков
16:30-17:00	Кофе-брейк	

NGS – интерпретация находок / Председатели: М.Ю. Скоблов, А.В. Лавров

17:00-17:30	Сравнение точности пайплайнов обработки данных NGS	А.А. Афанасьев
17:30-18:00	Биоинформатический анализ данных полноэкзомного секвенирования: анализ качества экспериментов, корректное определение и аннотация значимости вариантов	А.В. Предеус
18:00-18:30	Таргетное секвенирование – медицинские исследования vs. клиническая диагностика	А.Е. Павлов
18:30-18:45	Результаты применения NGS секвенирования в ранней диагностике муковисцидоза, фенилкетонурии и галактоземии	Ю.А. Чурюмова
18:45-19:00	Клинический случай применения NGS в пренатальной диагностике	Л. Бессонова
19:00-20:00	Перерыв	
20:00-23:00	Гала-ужин	

24 апреля, воскресенье

Школа для молодых учёных «NGS в медицинской генетике»

Зал: Ломоносовский

09:00-09:30	Примеры интерпретации данных NGS в молекулярно-генетической диагностике наследственной патологии	В.В. Стрельников
09:30-10:00	Как читать историю болезни биоинформатику	Е.В. Заклязьминская
10:00-10:30	Практикум по интерпретации данных. Пишем заключение.	Ф.А. Коновалов
10:30-10:45	«Анализировать нельзя игнорировать»: комплексное применение подходов Single cell и NGS	В.А. Корнеева
10:45-11:30	кофе-брейк	
11:30-12:00	Сравнение программ по предсказанию патогенности мутаций	Т. Ю. Прошлякова
12:00-12:30	Контроль качества NGS-библиотек. Чтение fastQc, типовые ошибки	А.В. Предеус
12:30-13:00	Как писать статьи	А.В. Баранова
13:00-13:15	Подведение итогов школы, обсуждение домашнего задания	М.Ю. Скоблов
13:15-13:30	How to... (ответы на вопросы)	Лекторы курса
13:30-14:30	Обед	

Всероссийская научно-практическая конференция NGS в медицинской генетике

Зал: Романовский

NGS – интерпретация находок / Председатели: М.Ю. Скоблов, А.С. Цуканов

09:00-09:30	Применение NGS в онкоколопроктологии	А.С. Цуканов
09:30-10:00	Оценка «клинического качества» данных секвенирования: ключевой инструмент интеграции NGS в медицинскую генетику	В.А. Милейко
10:00-10:30	Применение системы детекции точковых мутаций в гене DMD методом NGS	О.П. Рыжкова
10:30-11:00	Опыт разработки и использования панелей для диагностики аритмий и кардиомиопатий на основе AmpliSeq	А.А. Букаева
11:00-11:15	Адаптация алгоритмов поиска полиморфизмов к результатам ионного полупроводникового секвенирования.	Н.А. Кулемин
11:15-11:30	Реконструкция предкового гаплотипа с мутацией сайта сплайсинга с.23+1G>A гена GJB2 в некоторых популяциях Евразии по данным полногеномного анализа	А.В. Соловьев
11:30-11:45	кофе-брейк	

Круглый стол «Обсуждение клинических рекомендаций по интерпретации NGS данных»

Председатели: С.И. Куцев, А.В. Поляков

11:45-13:45	Проблемы интерпретации результатов NGS на практике Свободное обсуждение	А.В. Поляков
13:45-14:30	Обед	

Всероссийская научно-практическая конференция «Новые технологии диагностики наследственных болезней»

Российское общество медицинских генетиков, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», кафедра медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики ГБОУ ДПО РМАПО Минздрава России при поддержке Министерства здравоохранения Российской Федерации и Федерального агентства научных организаций проводят **Всероссийскую научно-практическую конференцию «Новые технологии диагностики наследственных болезней» с международным участием.** Конференция состоится в Москве с **28 по 29 октября 2016 года.**

На конференции будут обсуждаться проблемы глубокого фенотипирования, современный анализ фенотипа в диагностике наследственной патологии, новые технологии анализа генома, интерпретация результатов исследований в медико-генетическом консультировании. Доклады участников конференции отбираются по материалам, присланным участниками. В рамках конференции будет организована выставка медицинского и лабораторного оборудования, расходных материалов и лекарственных средств, применяемых в научных исследованиях, диагностике и лечении наследственных заболеваний.

К участию приглашаются: научные работники, врачи-генетики, врачи-лабораторные генетики, преподаватели медицинских вузов.

Регистрация участников открывается 15.04.2016 на официальном сайте мероприятия <http://mgnc.mbrc.ru> и на сайтах организаторов <http://romg.org>, <http://www.med-gen.ru>

Срок подачи заявок на доклады – до 30 июня 2016 г.

Организационный взнос для участников конференции составляет 1500 рублей и включает: участие в конференции, кофе-брейки, материалы конференции.



Компания «СкайДжин» – молодой игрок на рынке реагентов и оборудования для генетических лабораторий. Одним из важнейших направлений, которые мы развиваем – обеспечение реагентами для пробоподготовки перед секвенированием NGS на различных платформах, включая Illumina и Ion Torrent. Среди наших клиентов – крупнейшие потоковые лаборатории России, осуществляющие массивное параллельное секвенирование.



Сегодня мы можем обеспечить полностью процесс пробоподготовки перед секвенированием NGS, начиная с лабораторного пластика и общелабораторного оборудования, до наборов для подготовки библиотек ДНК, РНК, малых РНК и наборов олигонуклеотидов к ним.

ЧТО МЫ МОЖЕМ ПРЕДЛОЖИТЬ ЛАБОРАТОРИЯМ, ЗАНИМАЮЩИМСЯ СЕКВИНИРОВАНИЕМ NGS:

1. Готовые наборы для приготовления библиотек NEBNext от компании New England Biolabs. Включая наборы для приготовления библиотек ДНК (#E7645, #E6270, #E6285), СНIP-ДНК (#E6240), РНК, малых РНК(#E7330), мРНК (#E6110).

2. Вспомогательные наборы для фрагментации ДНК (#M0348), избавления от рибосомальной РНК (#E6310), обогащения мРНК (#E7490), обогащения ДНК микробиома (#E2612), восстановления ДНК из FFPE (#M6630).

3. Наборы олигонуклеотидов для платформы Illumina (#E7335), включая наборы с двойным баркодированием (#E7600) и метилированными адаптерами (#E7535).

4. Набор для оценки количества библиотек при помощи real-time ПЦР (#E7630).

5. Набор для очистки ДНК на магнитных частицах от Nimagen (#AP500, #AP050, #AP005).

6. Весь спектр лабораторного пластика от Sorenson.

Все предлагаемые наборы являются полными аналогами оригинальных наборов для пробоподготовки (в случае наборов для Illumina – аналогами технологии TruSeq).

СРЕДИ ДОСТОИНСТВ НАШЕЙ КОМПАНИИ:

1. Быстрые поставки реагентов в течение 2-х недель после заказа.

2. Доступные цены по сравнению с оригинальными реагентами, и аналогичное высокое качество всего спектра продуктов для пробоподготовки NGS.



ООО «СкайДжин»

115093, Москва, ул. Люсиновская, д. 36, стр.
Тел: +7 (495) 215-02-22
Бесплатная линия по всей России: 8 (800) 333-12-26
Email: info@skygen.com
Сайт: www.skygen.com

Технология Ion AmpliSeq™

Секвенируйте, используя простые и быстрые протоколы для NGS

Воспользуйтесь всей широтой спектра готовых панелей для исследования в области онкологии, наследственных заболеваний и фармакогеномики.

Конструируйте собственные панели на сайте AmpliSeq.com – просто определите гены или мутации для секвенирования, и мы разработаем и синтезируем панель Ion AmpliSeq специально для Вас.

Узнайте больше на нашем сайте: thermofisher.com/contentforall



* Этап подготовки матрицы может проводиться в ночное время без участия оператора
** Указано время для чипа Ion 520 на 200 п.о. при использовании в системе Ion S5

Предназначено только для научных исследований. Не для применения в диагностических процедурах.
Торговые марки являются собственностью Thermo Fisher Scientific и/или ее дочерних предприятий, если не указано иначе.
© 2015 Thermo Fisher Scientific Inc. Все права защищены.




Thermo Fisher
SCIENTIFIC
8 (495) 651 6797
www.thermofisher.com

Технология AmpliSeq™ – панели генов для исследования наследственных заболеваний

Простой, быстрый рабочий процесс – менее 45 мин ручного труда!

Сочетание технологии Ion AmpliSeq™ для целевого обогащения ДНК, системы Ion Chef™ для автоматизированной подготовки библиотеки матриц, а также программы Ion Reporter™ для автоматизированной аннотации мутаций, делает таргетное секвенирование проще, чем когда либо.



-  Простота
-  Скорость
-  Небольшое количество стартового материала
-  Масштабируемость

Новые панели Ion AmpliSeq™ для исследования наследственных заболеваний

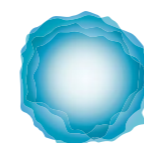
Кардио-сосудистая панель	Гематологическая панель	Пульмонологическая панель	Панель на BRCA 1 & 2
Неврологическая панель	Офтальмологическая панель	Почечная панель	Панель на синдром Нунан
Дерматологическая панель	Панель на дисморфию-дисплазию	Панель на первичные иммунодефициты	Панель для исследований потери слуха
Эндокринологическая панель	Гастроинтестинальная панель	Панель на врожденные дефекты метаболизма	Панель на CFTR

Полноэкзомная панель Ion AmpliSeq™ Exome RDY Kit



Возможность создавать кастомизированные панели на сайте

www.ampliseq.com



Центральный офис:
119991 г. Москва, Ленинские Горы, МГУ д. 1, стр. 40
Тел. 8 (800) 770-71-21
Факс +7 (495) 930-00-84
mail@helicon.ru

www.helicon.ru

Представительство в Сибирском регионе:
630090 г. Новосибирск, ул. Инженерная, 28
Тел. +7 (383) 207-84-85
novosibirsk@helicon.ru

Представительство в Северо-Западном Регионе:
195267 г. Санкт-Петербург, ул. Ушинского, д. 5, корп. 2, лит. А, пом. 1-Н
Тел. +7 (812) 244-85-52, spb@helicon.ru

Представительство в Приволжском регионе:
420107 г. Казань, ул. Университетская, д. 22, оф. 107
Тел. +7 (843) 202-33-37, volga@helicon.ru

Представительство в Южном регионе:
344116 г. Ростов-на-Дону, ул. 2-ая Володарская, д. 76/23а
Тел. +7 (863) 294-87-66
rostov@helicon.ru

Системы высокопроизводительного секвенирования Ion S5 и Ion S5 XL

S - это Simplicity (Простота)

Все реактивы упакованы в готовые к использованию картриджи
Система Ion Chef сокращает время работы руками до 45 мин

S - это Scalability (Масштабируемость)

Три формата чипов с различной производительностью
позволяют гибко решать множество задач на одном секвенаторе.
Не нужно накапливать образцы для достижения
оптимальной экономичности анализа.

S - это Speed (Скорость)

В технологии полупроводникового секвенирования не
применяются сложная оптика и флуоресцентно-меченные
нуклеотиды. Поэтому время 1 запуска - всего 2,5 часа.

S - это Small sample input (Минимальное количество образца)

С помощью технологии Ion AmpliSeQ™ можно
получить библиотеку всего из нескольких
нанограмм ДНК и РНК, а также работать
с дерадированными образцами.

S - это Simple data analysis and storage (простой анализ и хранение данных)

Программное обеспечение Torrent Suite™ и
Ion Reporter позволит провести первичный
и вторичный анализ данных, а также хранить
полученные результаты.



За 4 года с момента выхода на рынок технология Ion Torrent™ была процитирована
в более чем 1,5 тысячах научных публикаций.

ООО "Агентство Химэксперт"
официальный дистрибьютор Thermo Fisher Scientific
Тел.: +7(495) 629 28 69, 650 36 66,
info@khimexpert.ru, www.khimexpert.ru



ХИМЭКСПЕРТ
ThermoFisher
SCIENTIFIC