

PROFESIONĀLĀS PILNVEIDES PROGRAMMA

„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:	2024. gada 8.februāris- 2024. gada 7. marts, plkst. 09:00 - 16:00
TĀLĀKIZGLĪTĪBAS STUNDAS:	32
NORISES FORMĀTS:	Klātienē
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**2024. gada 8., 22., 29. februāris un 7. marts, plkst. 9:00-16:00**

1. Ģenētisko variantu veidi, to nomenklatūra. Gēnu ekspresija (transkriptoms) – dažādu transkriptu nozīme un ekspresija. Proteīnu veidi un to uzbūve – Interō, Uniprot, pfam datubāzes.
2. Slimību molekulārie patomehānismi. Gēna-slimības saistība – vadlīnijas, OMIM, modeļorganismu datubažes, ekspresija orgānos, *ClinGen*, *PanelApp* datubāzes.
3. Klīniskā variantu interpretācija. HGVS nomenklatūra. ACMG vadlīnijas un ClinGen & ACGS piedāvātās izmaiņas. Svarīgākas klīniskās datubāzes – *ClinVar*; *VKGL*; *HGMD*; *LOVD*; *Mastermind*; *DECIPHER*, *UCSC Genome browser*.
4. Nākamās paaudzes sekvencēšanas galvenās metodes, bioinformātisko analīzes metožu īpatnības.
5. Kopiju skaita varianti (angl. *copy number variations*, CNV) – to noteikšanas veidi un interpretēšana. UPD noteikšana – jēdziens par ROH/LOH/LCSH un to interpretācija no CMA un WES
6. Somatisko variantu detektēšana un interpretēšana, to klīniskā nozīme.
7. Pārmantoto un somatisko variantu ziņošana.