НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
ПО КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКЕ

ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР

НИИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Мини-курс «Что стоит за отчетом по результатам NGS-теста?»

ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» МЗ России

Курс проходит по предварительной записи, число мест ограничено.
Запись по почте: anna.guselnikova@medgenetics.ru



10–11
декабря 2026

ТОМСК
РОССИЯ

Мини-курс «Что стоит за отчетом по результатам NGS-теста?»

ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова» МЗ России

10-11 декабря 2026 чт-пт

НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Набережная р. Ушайки, д. 10)

I. Методология NGS: возможности и ограничения (1 ч)
– Дмитрий Николаевич Масленников

1. Методы NGS тестов: панели, WES, WGS. Ограничения методов (ложноположительные и ложноотрицательные результаты); почему пустое заключение не означает отсутствие генетической природы заболевания.
2. Валидация результатов NGS референсными методами.
3. Секвенирование 3-го поколения – коротко о будущем.

II. Основы клинической интерпретации генетических вариантов (2,5 ч)
– Спектор Мирьям Александровна

1. Типы вариантов: SNV (миссенс, нонсенс, фреймшифт, синонимичные, интронные, варианты в канонических сайтах сплайсинга и т.д.), Вариации числа копий (CNV) и структурные варианты (SV).
2. Классификация генетических вариантов ACMG/AMP по патогенности (SNV и CNV); вероятностная природа патогенности/доброкачественности.
3. Типы критериев ACMG/AMP. Функциональные, популяционные, предсказательные и сегрегационные данные. Варианты de novo, данные о транс- и цис-конфигурации.
4. Фильтрация и приоритизация генетических вариантов. Фенотип-ориентированный и генотип-ориентированный подходы.

III. Инструменты и углубленные подходы к интерпретации генетических вариантов (1,5 ч)
– Дмитрий Николаевич Масленников

1. Базы данных и инструменты для интерпретации генетических вариантов. ClinVar, GnomAD, геномные браузеры (UCSC), in-silico предикторы (в т.ч. мета-предикторы) и онлайн-платформы для интерпретации вариантов (Franklin, GeneBe, MobiDetails) – краткий обзор.
2. Морбидные гены: механизмы заболеваний (или почему вариант потери функции не всегда каузативен); объединение и разделение заболеваний, ассоциированных с одним геном. OMIM, ClinGen, GenCC как источники информации о связи генов с заболеваниями.
3. Пару слов об ACMG v4.

IV. Особенности интерпретации отдельных типов вариантов и генетических находок (1 ч)
– Спектор Мирьям Александровна

1. Пенетрантность и экспрессивность как дополнительные характеристики заболеваний и вариантов: (не)зависимость от конкретного выявленного варианта.
2. Гипоморфные варианты. Псевдодефицитные аллели.
3. Вторичные и случайные находки.

V. Варианты неопределенного значения (VUS), и переанализ геномных данных (1 ч)
– Дмитрий Николаевич Масленников

1. Почему VUS не является молекулярным диагнозом; потенциальные способы реклассификации. За-VUS-ивание гетерозигот в отсутствии компаунда как политика некоторых лабораторий.
2. Переанализ ранее проанализированных геномных данных: когда и зачем?