

Kursus i molekylærgenetisk diagnostik

Odense, den 9.-11. maj 2016

Formål med kurset:

Formålet med kurset er at give en basal introduktion til molekylærgenetisk diagnostik. Der gives en oversigt over genomets opbygning, genregulation, og mutationstyper, samt de mest basale molekylærgenetiske teknikker, der anvendes i forbindelse med undersøgelse for arvelige sygdomme. Kurset veksler mellem forelæsninger, demonstrationer og laboratorieøvelser, og tager udgangspunkt i cases.

Delkursusleder:

Jens Michael Hertz. Træffes på mail: Jens.Michael.Hertz@rsyd.dk og tlf.: 6541 3191 eller 2027 7159

Kursussted:

Odense Universitetshospital, Sdr. Boulevard 29, 5000 Odense C. Undervisningen foregår i forskellige undervisningslokaler.

Undervisere:

Morten Dunø, laboratorieleder, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

Lotte Risom, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

Jakob Ek, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

Charlotte Brasch Andersen, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Mads Thomassen, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Klaus Brusgaard, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Elsebet Østergaard, overlæge, ph.d., Klinisk Genetisk Afdeling, Rigshospitalet

Kirsten Kyvik, professor, ph.d., institutleder, Klinisk Institut, SDU

Karen Grønsvov, seniorforsker, klinisk laboratoriegenetiker, ph.d., Kennedy Centret, Rigshospitalet

Marianne Käehne, afdelingsbioanalytiker, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Lene Elnegaard, bioanalytiker, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Dorte Jensen, bioanalytiker, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Pernille Jordan, bioanalytiker, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Jette Møller, bioanalytiker, Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

Jens Michael Hertz, professor, overlæge, dr.med., Klinisk Genetisk Afdeling, OUH

PROGRAM: (F = forelæsning D = demonstration/diskussion Ø = laboratorieøvelse)

Mandag den 9. maj 2016: Mødelokale 54, 15. etage i højhuset.

10.00-10.15 Velkomst og introduktion til kurset: Jens Michael Hertz

10.15-11.00 Det humane genom (F): Morten Dunø

- Genomets opbygning

Speciallægeuddannelsen i klinisk genetik

- Gen-struktur
- Gen-regulation

11.15-12.00 Mutationer I (F): Morten Dunø

- Mutationstyper
- Variantklassifikation

12.00-12.45: Frokost

12.45-13.30 Mutationer II (F): Morten Dunø

- Nomenklatur
- Eksempler/øvelser

13.45-14.45 Generelle teknikker til diagnostik af arvelige sygdomme (Sanger sekventering, MLPA m.fl. (F): Morten Dunø

- Eksempler på analyser for udvalgte arvelige sygdomme

15.00-15.15 Introduktion til laboratorieøvelsen (D): Marianne Käehne

15.15-16.00 Laboratorieøvelser (Ø)

- Opsæt af PCR-reaktioner forud for sekventering

Tirsdag den 10. maj 2016: Mødelokale Syd, 8. etage på Patienthotellet

08.15-08.30 Opsamling af gårdsdagens program: Jens Michael Hertz

08.30-09.15 Next generation sequencing I (F): Mads Thomassen

- Sample preparation
- Sequencing
- Dataanalyse

09.30-10.15 Next generation sequencing II (F): Mads Thomassen

- Genpaneler
- Genom- og exomsekventering
- Analysedesign

10.30-11.45 Laboratorieøvelser (Ø):

- Oprensning af PCR-produkter og opsætning af sekventeringsreaktion i PCR-maskine

11.45-12.45 "Repeat"-sygdomme (F): Jens Michael Hertz og Jakob Ek

- Fragilt-X syndrom
- Huntingtons sygdom
- Dystrophia myotonica

12.45-13.30 Frokost

13.30-14.30 Celle-frit DNA i blod (F): Charlotte Brasch Andersen

Speciallægeuddannelsen i klinisk genetik

- NIPT til bl.a. aneuploidiscreening, kønsbestemmelse og undersøgelse for monogene sygdomme
- Circulerende tumor DNA (*liquid biopsies*)

14.30-16.00 Laboratorieøvelser (Ø)

- Oprensning af sekventeringsreaktioner
- Opsætning af sekventeringsreaktion på ABI3730xl

16.00-17.00 Håndtering af tilfældighedsfund og DNVK's retningslinjer for projekter, der inkluderer omfattende genomisk sekventering (F): Kirsten Kyvik og Jens Michael Hertz

18.00-? Fællesspisning i byen (?)

Onsdag den 11. maj 2016: Mødelokale Nord, 5. etage på Patienthotellet

08.15-08.30 Opsamling fra gårdagens program: Jens Michael Hertz

08.30-09.15 Analyse og fortolkning af egne og udvalgte sekvensreaktioner (D): Jens Michael Hertz

09.30-10.15 Koblings- og segregationsanalyse (F): Lotte Risom

- Polymorfier
- SNP- og STR-analyse

10.30-11.15 Markøranalyse (F): Lotte Risom

11.30-12.15 Metyleringsanalyse (F): Karen Grønskov

- Prader-Willis/Angelmans syndrom
- Beckwith-Wiedemanns/Silver-Russells syndrom
- X-kromosominaktivering

12.15-12.45 Frokost

12.45-13.30 Genetisk diagnostik af mitokondriesygdom (F): Elsebet Østergaard

13.45-14.30 RNA- og ekspressionsanalyse (F): Klaus Brusgaard

14.30-15.00 Evaluering: Jens Michael Hertz