

## 2. Tıbbi Genomikte Varyant Yorumlama ve Önceliklendirme Kursu Programı

### 21 Eylül 2024, Cumartesi

- **13:00 - 14:00:** Açılış ve Tanışma Oturumu (Uğur Özbek, Yasemin Alanay)
- **14:00 - 15:00: Terminoloji – Kaya Bilgüvar**
  - **Hedef:** Yeni nesil dizilemenin gelişimi, uygulamaları, hastalık bağlamındaki yeri, genomik varyantların çeşitleri hakkında bilgilendirme.
  - **Çıktı:** Katılımcılar yeni nesil dizileme ile elde edilen varyantlar ve hastalık ilişkisi konusunda bilgi sahibi olacaklardır.
- **15:00- 15:30:** Kahve Arası
- **15:30 - 17:00:** Biyoinformatik Wokshop: Veri marangozluğu- **Özkan Özdemir / Berk Ergun / Emre Özzeybek**

### 22 Eylül 2024, Pazar

- **09:00 - 10:00: Literatür ve Veri Tabanları – Kaya Bilgüvar**
  - **Hedef:** Varyant değerlendirme ve önceleme için yararlanılacak veritabanlarının öğrenilmesi.
  - **Çıktı:** Katılımcılar varyant önceleme amaçlı veritabanları çeşitleri ve nasıl kullanacakları hakkında bilgi edineceklerdir.
- **10:00 - 11:00: In-siliko patojenite tahmin araçları – Özkan Özdemir**
  - **Hedef:** Genomik varyantların patojenik etkilerini hesaplamalı yöntemlerle tahmin eden birçok araç bulunmaktadır. Ders kapsamında bu araçlarla ilgili temel bilgiler verilecek negatif ve pozitif tarafları örneklerle açıklanacaktır.
  - **Çıktı:** Katılımcılar in-siliko patojenite tahmin araçlarından elde edilen skorları variant filtrelemede kullanabilecek bakışı elde edeceklerdir.
- **11:00 - 11:30:** Kahve Arası
- **11:30 - 12:30: Varyant Filtrelemenin kuralları – (Ahmet Okay Çağlayan)**
  - **Hedef:** Genomik varyantların fenotipik etkilerinin anlaşılması/önceliklendirilmesi için tanımlanmış belirli sınıflandırma yönergeleri bulunmaktadır. Ders kapsamında bu yönergeler, bu kapsamda oluşturulan konsorsiyumlar ve güncel uygulamalar üzerinde durulacaktır.
  - **Çıktı:** Katılımcılar varyant sınıflandırması ile ilgili ACMG/AMP kriterlerini ve bu kriterlerin tanıya yönelik olarak kullanılması hakkında bilgi edineceklerdir.

- **12:30 - 13:30: Öğle Yemeği**
- **13:30-14:30: Mendeliyen hastalıklar için varyant filtreleme – Özkan Özdemir**
  - **Hedef:** Germ hattı ve somatik varyant önceliklendirmesinde birbirinden farklı yaklaşımlar kullanılmaktadır. Ders kapsamında mendel tipi kalıtıma sahip hastalıklarda germ hattı varyantlarının patojenik sınıflandırmasına yönelik pratik bilgilerin uygulamalı olarak verilecektir.
  - **Çıktı:** Katılımcılar germ hattı varyantlarının filtrelenmesinde kullanılan pratik uygulamalar, araçlar ve bakış açıları hakkında bilgi elde edeceklerdir.
- 14:30-15:00 Kahve Arası
- **15:00-16:30- Kanser varyantlarını filtreleme – Nihat Buğra Ağaoğlu**
  - **Hedef:** Kanser yatkınlığı ve somatik varyant dizileme sonuçlarının analizi
  - **Çıktı:** Katılımcılar çoklu gen panellerinde ailesel kanser vakalarında filtrelemenin nasıl yapılması gerektiğiyle ilgili yetkinlik kazanacaktır.

20:00-22:00 Biyolojik büyük veri etik yaklaşımlar tartışma oturumu

## 23 Eylül 2024, Pazartesi

- **09:00 - 10:00: Klinik önemi bilinmeyen varyantların klinikte değerlendirilmesi– Hande Kaymakçalan**
  - **Hedef:** Hedef: klinik önemi bilinmeyen varyantların klinikte hasta takibinde nasıl uygulandığını vakalarla öğrenmek
  - **Çıktı:** reanalizin önemi, ne zaman reanaliz, bu konudaki tartışmalı alanlar potansiyel patojenitesini değerlendirme yetkinliğine sahip olacaklardır.
- **10:00 - 11:00: Yapısal Varyantlara Yaklaşım ve Filtreleme– Özkan Özdemir**
  - **Hedef:** Kısa okumalı dizileme sonucunda elde edilen yapısal varyantların filtrelenme stratejileri. Güncel veri tabanları ve araçlar hakkında bilgi verilecektir.
  - **Çıktı:** Katılımcılar WES, WGS ve Targetted panellerden çağırılan yapısal varyantların analizlerindeki darboğazlar ve bunlara yaklaşımlar ile ilgili bilgi edinecektir.
- **11:00 - 11:30: Kahve Arası**
- **11:30 - 12:30: Varyant potojenite değerlendirmesinde fonksiyonel yaklaşımlar - Kaya Bilgüvar**
- **12:30 - 13:00: Öğle Yemeği**
- **13:00 - 15:00: Varyant Filtreleme Pratikleri I**
- **15:00 - 15:30: Kahve Arası**

- **15:30 - 17:30:** Varyant Filtreleme Pratikleri II

## 24 Eylül 2024, Salı

- **09:00 - 10:00:** Vaka sunumları
  - Bir önceki gün filtrelemesi yapılan vakalar ile ilgili sunumlar
- **10:00 - 10:30:** Kahve Arası
- **10:30 - 12:30:** Biyoinformatik Workshop: Germ hattı ve Somatik varyantların işlenmesi  
**Özkan Özdemir / Berk Ergun / Emre Özzeybek**
- **12:30 - 13:30:** Öğle yemeği
- **13:30 - 14:00:** Sponsor sunumu
- **14:00 - 15:30:** Kendi verini analiz et I
- **15:30 - 16:00:** Kahve arası
- **16:00-17:00:** Kendi verini analiz et II

## 25 Eylül 2024, Çarşamba

- **09:00 - 10:00:** Raporlama (Özlem Akgün Doğan)
- **Hedef:** Kursun bu bölümünde genetik analiz raporunda yer alması gereken başlıklar ve içeriklerinin güncel rehber bilgileri eşliğinde katılımcılara aktarılması hedeflenmektedir.
- **Çıktı:** Katılımcılar ders sonunda moleküler genetik analiz sonuç raporu yazımında dikkat edilmesi gereken unsurlar ile ilgili güncel bilgilere sahip olacak ve rapor yazma yetkinliği kazanacaklardır.
- **10:00 - 11:00:** Panel: Uzmanına Sorun (YA, UÖ, ÖAD, ÖÖ, KB, AOÇ)
- **11:00 - 12:00:** Sertifika Töreni ve kapanış

**Eğitim Koçları:** Aybike Bulut, Ayça Yiğit, Eylül Aydın, Cansu Portakal

**Teknik destek:** Berk Ergun, Emre Özzeybek

**İletişim ve koordinasyon sorumlusu:** Sinem Aktuğ