

Program VarSome seminář 2025

18. září 2025, Hotel Zlatá Štika, Pardubice

9:00 – 9:30 Registrace, uvítací občerstvení

09:30 Zahájení semináře - úvodní slovo

09:40 Úvod do CNV analýzy,

Základní principy, význam CNV v klinické diagnostice, současné výzvy a standardy

Mária Šurinová, Altium International s.r.o. (30 minut)

10:10 Návrhy panelů, detekce CNVs, ultra deep sekvenování a tak dále.

Aneb do čeho všeho nám příroda háže vidle,

Petr Lněnička, Altium International s.r.o. (20 minut)

10:30 CNV v rukách Altia: Exom proximální sondy a jejich výhody,

Výhody a nevýhody, návrh designu panelů, metriky důležité pro VarSome

Tomáš Hron, Altium International s.r.o. (15 minut)

10:45 CNV analysis in VarSome Clinical

Antonis Koussounadis, Saphatore (30 minut)

11:15 – 12:15 OBĚD

12:15 Případové studie uživatelů ve VarSome Clinica

Reálné případy, otevřená diskuze ke klasifikaci a komentářům, formulace nálezu, zohlednění fenotypu (HPO)

Markéta Gančarčíková, FNHK, Tereza Valterová, FNKV (45 minut)

13:00 Časté chyby při CNV analýze a jak jim předcházet

Technické, interpretační i komunikační chyby, příklady z praxe

Tomáš Hron, Altium International s.r.o. (30 minut)

13:30 Varsome novinky

Lift-over hg19 variant na hg38, FLT3 ITD detekce, vylepšení mitochondriálního variant callingu a další

Mária Šurinová, Altium International s.r.o. (15 minut)

13:45 – 14:15 Coffe break

14:15 Diskuze, Q&A, zpětná vazba, závěr a předání certifikátů

Vaše otázky k software, návrhy na zlepšení, co vás trápí v každodenní praxi?

15:00 Zakončení semináře