

Genomika, buněčná biologie a mikroskopie

Novinky a trendy (nejen) Agilent Technologies 2024

(12. 11. 2024, 1. patro, Hotel Don Giovanni)

9:00 - 9:10 **Úvodní slovo**

Zbyněk Halbhuber, manažer skupiny genomiky a diagnostiky, Altium International s.r.o. (10 minut)

9:10 - 9:30 **Impact of IVDR on labs**

Sebastian Sekanina, Andreas Oberleitner, Platomics (20 minut)

9:30 - 9:45 **Komplexní IVD řešení od Altium International (Sistemas Genómicos, MGI, GeneSystem)**

Jan Langer, Altium International s.r.o. (15 minut)

9:45 - 10:00 **Vizuální mistři: Nikon mikroskopy pro IVD**

Barbora Kobidová, Altium International s.r.o. (15 minut)

10:00 - 10:15 **Your way to IVDR compliance with Platomics**

Sebastian Sekanina, Andreas Oberleitner, Platomics (15 minut)

10:15 – 10:45 **COFFEE BREAK (30 MINUT)**

10:45 - 11:00 **Vysoký standard sekvenační technologie MGI DNBseq**

Petr Vácha, Altium International s.r.o. (15 minut)

11:00 - 11:20 **Exon proximální proby v CNV analýze: efektivní diagnostika vrozených onemocnění**

Markéta Gančarčíková, FN Hradec Králové (20 minut)

11:20 - 11:40 **Uživatelské zkušenosti se sekvenátorem DNBSEQ-G99**

Renata Taslerová, FN Brno (20 minut)

11:40 - 12:00 **Prostor pro diskuzi**

12:00 – 12:50 **OBĚD (70 MINUT)**

12:50 - 13:10 **Příruční sekvenátor DNBSEQ-E25 a jeho využití k analýze mikrobiomu**

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

13:10 - 13:30 **Diagnostika rychle a zběsile - Avida hyb based target enrichment a sekvenátor DNBSEQ G99**

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

13:30 - 13:50 **Přehled SW řešení (Saphetor, Genesystem, SeqOne)**

Mária Šurinová, Altium International s.r.o. (20 minut)

13:50 - 14:10 **Revoluce v imunohistochemii od Akoya Biosciences**

Kateřina Lónová, Altium International s.r.o. (20 minut)

14:10 - 14:20 **Závěr a slosování**

Monika Fleischhansová, team leader skupiny genomiky a diagnostiky, Altium International, s.r.o. (10 minut)



Obsah přednášek

9:10 - 9:30 **Impact of IVDR on labs**

Sebastian Sekanina, Andreas Oberleitner, Platomics (20 minut)

The EU In Vitro Diagnostics Regulation (IVDR) also regulates LDTs / in-house tests that are manufactured and used within laboratories. As a result, stricter requirements for risk management, performance evaluation and documentation apply since 2022. The presentation will discuss the regulatory landscape in which a diagnostic laboratory operates, including an overview of the corresponding regulations and standards. Additionally, the specific requirements on laboratories with regard to their management system, the technical documentation and activities will be explored in greater depth.

9:30 - 9:45 **Komplexní IVD řešení od Altium International (Sistemas Genómicos, MGI, GeneSystem)**

Jan Langer, Altium International s.r.o. (15 minut)

Firma Sistemas Genómicos ze španělské Valencie patří k jedné z našich nejnovějších partnerských firem. Vyznačují se vysokou profesionalitou a špičkovou kvalitou svých produktů, kdy kladou důraz na potřeby klinickým laboratořím a plnění nejpřísnější evropské legislativy. Zkušenosti čerpají z více než dvacetileté praxe a vlastních zkušeností coby servisní laboratoř. GeneSGKit® je řada kitů s označením CE-IVD, které se používají pro diagnostiku. Nabízejí spolehlivou a efektivní analýzu genomu pro různé lékařské obory. Pokroky v sekvenování a nové nástroje jim pomáhají vytvořit personalizovaná a integrovaná řešení pro genetickou diagnostiku.

9:45 - 10:00 **Vizuální mistři: Nikon mikroskopy pro IVD**

Barbora Kobidová, Altium International s.r.o. (15 minut)

Nikon vzpřímené mikroskopy hrají klíčovou roli v in vitro diagnostice díky své schopnosti poskytovat vysoce kvalitní obraz biologických vzorků s vysokým rozlišením. Tyto mikroskopy jsou navrženy pro přesné a spolehlivé zobrazování, což umožňuje efektivní analýzu buněčných a tkáňových preparátů. Díky pokročilým optickým systémům a ergonomickému designu jsou vhodné pro dlouhodobou práci v klinických a výzkumných laboratořích. Podporují širokou škálu diagnostických technik, včetně fluorescenční mikroskopie a imunohistochemie, čímž významně přispívají k přesné diagnostice a hodnocení nemocí.

10:00 - 10:15 **Your way to IVDR compliance with Platomics**

Sebastian Sekanina, Andreas Oberleitner, Platomics (15 minut)

Building on the first part, where the impact of the EU In Vitro Diagnostics Regulation (IVDR) has been shown, this presentation will cover the digital solution of Platomics which tackles the new requirements and challenges for laboratories. Platomics is an Austrian company that specializes in digitizing the regulatory landscape for more than 600 labs across Europe. You will get insights and different modules and services that enable quality and IVDR managers to create the IVDR compliant documentation in a smooth, cost-efficient and time-saving manner. The presentation will focus on IVDR compliance of inhouse-tests, validation and ISO 15189.



Obsah přednášek

10:45 - 11:00 **Vysoký standard sekvenační technologie MGI DNBseq**

Petr Vácha, Altium International s.r.o. (15 minut)

Sekvenační technologie DNBseq aplikovaná v sekvenátorech MGI kombinuje nejpokročilejší metody a reagenty pro dosažení výsledků splňujících standardy dnešní doby sekvenátorové. Bridge PCR je nahrazena méně chybovou RCA, strukturovaná flowcela a robustní loading podporuje maximální a kvalitní sekvenační výstup bez kroužení s qPCR. Celkové hardwarové pojetí jde maximálně naproti požadavkům laboratoří a operátorů strojů. Představíme vám technologii, která efektivně sekvenuje v rozpětí 5 řádů!

11:00 - 11:20 **Exon proximální proby v CNV analýze: efektivní diagnostika vrozených onemocnění**

Markéta Gančarčíková, FN Hradec Králové (20 minut)

Diagnostika geneticky podmíněných onemocnění se opírá o mutační analýzu genů, která obvykle kombinuje různé molekulárně genetické metody (např. Sangerovo sekvenování, NGS, MLPA, digitalMLPA, arrayCGH apod.) nezbytné pro precizní analýzu jednonukleotidových variant (SNPs) i rozsáhlých rekurentních aberací, zahrnujících změny počtu kopií (CNVs) jednotlivých exonů či celých genů.

V současné době čelí laboratoře tlaku na rychlost dodání výsledků komplexních analýz a na zvyšující se počet vyšetřovaných genů. Masivně paralelní sekvenování se stává dominantním přístupem k charakterizaci genomových variant a kromě SNPs a indelových variant lze cíleně sekvenování využít k detekci CNVs pomocí vhodných bioinformatických nástrojů. Nicméně získaná CNV analýza nemusí být vždy přesná a může vést k falešně negativním výsledkům. Problematiku nepřesné CNV analýzy řeší využití tzv. exon-proximálních prób, které jsou součástí custom designu panelového sekvenování. Oblasti obohacené o exon-proximální próby zvyšují senzitivitu detekce CNV aberací a současně eliminují falešně negativní či falešně pozitivní nálezy. K přípravě sekvenační knihovny je využíván přístup target enrichment pomocí SureSelectXT HS (Agilent) a vlastní custom design prób zaměřený na specifickou skupinu onemocnění. Sekvence probíhá na platformě DNBSEQ-G400 (MGI), přičemž následná sekundární a terciální analýza je prováděna pomocí softwaru VarsomeClinical (Saphetor) a vlastní bioinformatické pipeline (Ref. Human Genome GRCh38.p14/hg38).

Prezentovány budou výsledky CNV analýz porovnáním klasického přístupu s přístupem zahrnujícím exon-proximální próby v rámci custom designu.

11:20 - 11:40 **Uživatelské zkušenosti se sekvenátorem DNBSEQ-G99**

Renata Taslerová, FN Brno (20 minut)

DNBSEQ-G99 je nový sekvenátor z řady DNBSEQ od firmy MGI. První instalace v České republice byla realizována letos na pracovišti molekulární patologie v Brně. V přednášce zazní první zkušenosti se strojem. Budou také porovnána výstupní data sekvenování vzorků z FFPE materiálu s daty analogických vzorků připravovaných a sekvenovaných chemií Illumina.



Obsah přednášek

12:50 - 13:10 **Příruční sekvenátor DNBSEQ-E25 a jeho využití k analýze mikrobiomu**

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

Nejmenší z řady short-read sekvenátorů, který využívá technologii DNBseq je E25. Kompaktní, přenosný a přesto dostatečně robustní i pro sekvenování v terénu. Svým sekvenačním rozpětím se hodí zejména pro analýzu malých genových panelů a mikrobiálních genomů. Své uplatnění najde i tam, kde chybí rozsáhlé zkušenosti s NGS sekvenováním. Manipulace s přístrojem a spuštění sekvenace je tím pověstným kouskem dortu. Analýzu dat zvládnou vestavěné aplikace. Údržba se prakticky neprovádí. Bude doplněno

13:10 - 13:30 **Diagnostika rychle a zběsile - Avida hyb based target enrichment a sekvenátor DNBSEQ G99**

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

Je bez amplifikace legrace?

Kam vede můstek?

Je kotva železná?

Čistění, čistění, konce tomu není?

Jsou věci z popelnice užitečné?

Je malé s málem velké?

Kam dojede Rychlonožka?

Přijde i Vin Diesel?

13:30 - 13:50 **Přehled SW řešení (Saphetor, Genesystem, SeqOne)**

Mária Šurinová, Altium International s.r.o. (20 minut)

Tato prezentace nabízí komplexní přehled tří softwarových řešení pro analýzu genetických dat: Varsome, GeneSystem a SeqOne. Představíme klíčové funkce a vlastnosti každé platformy, jejich využití v klinické praxi, výhody a nevýhody. Popíšeme jejich možnosti zpracování a interpretace dat z různých genomických testů, včetně analýzy exomů a genomů, a jejich integraci do laboratorního workflow. Cílem je pomoci uživatelům vybrat optimální nástroj pro genetické analýzy.

13:50 - 14:10 **Revoluce v imunohistochemii od Akoya Biosciences**

Kateřina Lónová, Altium International s.r.o. (20 minut)

Přístroje od Akoya Biosciences umožňují hloubkovou prostorovou analýzu buněk v tkáních. Patentovaná technologie zprostředkovává simultánní vizualizaci a analýzu proteinových biomarkerů s vysokým rozlišením. Tento přístup poskytuje hlubší vhled do interakcí buněk v jejich nativním mikroprostředí a přináší nové možnosti pro výzkum nemocí, jako jsou nádorová a autoimunitní onemocnění a podporují rozvoj personalizované medicíny.

9:00 - 9:10 **Úvodní slovo**

Zbyněk Halbhuber, manažer skupiny genomiky a diagnostiky, Altium International s.r.o. (10 minut)

9:10 - 9:30 **Impact of IVDR on labs**

Sebastian Sekanina, Andreas Oberleitner, Platomics (20 minut)

9:30 - 9:45 **Komplexní IVD řešení od Altium International (Sistemas Genómicos, MGI, GeneSystem)**

Jan Langer, Altium International s.r.o. (15 minut)

9:45 - 10:00 **Vizuální mistři: Nikon mikroskopy pro IVD**

Barbora Kobidová, Altium International s.r.o. (15 minut)

10:00 - 10:15 **Your way to IVDR compliance with Platomics**

Sebastian Sekanina, Andreas Oberleitner, Platomics (15 minut)

10:15 – 10:45 COFFEE BREAK (30 MINUT)

10:45 - 11:00 **Vysoký standard sekvenační technologie MGI DNBseq**

Petr Vácha, Altium International s.r.o. (15 minut)

11:00 - 11:20 **Exon proximální proby v CNV analýze: efektivní diagnostika vrozených onemocnění**

Markéta Gančarčíková, FN Hradec Králové (20 minut)

11:20 - 11:40 **Uživatelské zkušenosti se sekvenátorem DNBSEQ-G99**

Renata Taslerová, FN Brno (20 minut)

11:40 - 12:00 **Prostor pro diskuzi**

12:00 – 12:50 OBĚD (70 MINUT)

12:50 - 13:10 **Příruční sekvenátor DNBSEQ-E25 a jeho využití k analýze mikrobiomu**

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

13:10 - 13:30 **Diagnostika rychle a zběsile - Avida hyb based target enrichment a sekvenátor DNBSEQ G99**

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

13:30 - 13:50 **Přehled SW řešení (Saphetor, Genesystem, SeqOne)**

Mária Šurinová, Altium International s.r.o. (20 minut)

13:50 - 14:10 **Revoluce v imunohistochemii od Akoya Biosciences**

Kateřina Lónová, Altium International s.r.o. (20 minut)

14:10 - 14:20 **Závěr a slosování**

Monika Fleischhansová, team leader skupiny genomiky a diagnostiky, Altium International, s.r.o. (10 minut)

