کارگاه از شک بالینی تا تشخیص ژنتیکی؛ استراتژی انتخاب تست تا تفسیر داده‌ها

کارگاه تخصصی ICBME2026 – سی‌وسومین کنفرانس ملی و یازدهمین کنفرانس بین‌المللی مهندسی پزشکی

اطلاعات عمومی کارگاه

عنوان کارگاه	**از شک بالینی تا تشخیص ژنتیکی؛ استراتژی انتخاب تست تا تفسیر داده‌ها**
نوع کارگاه	کارگاه تخصصی ICBME2026
برگزارکننده	سی‌وسومین کنفرانس ملی و یازدهمین کنفرانس بین‌المللی مهندسی پزشکی
مدرس	دکتر امید ایروانی() ،دکتر فرزاد سیدفروتن()
مدت زمان برگزاری	۴ ساعت
ساعت برگزاری	۱۹-۱۵
تاریخ برگزاری	۲۷ آبان
محل برگزاری	شهرک علمی و تحقیقاتی اصفهان (دانشگاه صنعتی اصفهان)
ظرفیت کارگاه	محدود
نوع برگزاری	حضوری
زبان ارائه کارگاه	فارسی

موضوع و سرفصل‌ها

این کارگاه در دو بخش برگزار میشود. بخش نخست «از شک بالینی تا تشخیص ژنتیکی» به مسیر رسیدن از شک بالینی تا انتخاب تست ژنتیکی می‌پردازد؛ چهزمانی درخواست تست ژنتیک نطی است و کدام تست (کاربوتایپ، آرایه کروموزومی، پانل ژنی هدفمند، اگزوم / ژنوم) برای هر بیمار می پردازد: چه زمانی درخواست تست ژنتیک منطقی است و کدام تست (کاریوتایپ، آرایه کروموزومی، پانل ژنی هدفمند، اگزوم/ژنوم) برای هر بیمار مناسبتر است.

بخش دوم «از ژنوتیپ به فنوتیپ یا از فنوتیپ به ژنوتیپ» دو رویکرد مکمل در تفسیر یافته‌های ژنتیکی و نحوه جستوجو و ارزیابی بالینی استاندارد را با استفاده از پایگاه‌های داده تخصصی به صورت عملی آموزش می‌دهد.

بخش اول: از شک بالینی تا تشخیص ژنتیکی:

نشانه‌های هشدار بالینی و لگوریتم انتخاب تست (کاریوتایپ، FISH، CMA پانل ژنی، اگزوم/ژنوم (بررسی موارد بالینی)

بخش دوم: از ژنوتیپ به فنوتیپ یا از فنوتیپ به ژنوتیپ:

پایگاه‌های داده تخصصی (ClinVar, OMIM, gnomAD, ClinGen) و طبقه بندی واریانت‌ها طبق ACMG/AMP

تمرین عملی ارزیابی نمونه‌های واقعی

توجه: ظرفیت کارگاه محدود به ظرفیت سالن است و ثبت‌نام پس از تکمیل ظرفیت متوقف خواهد شد.