



Электронная библиотечная система

**Консультант  
студента**



**GENOSKILL** by GENOMENAL

Обучение специалистов интерпретации  
генетических данных на российской  
платформе GENOMENAL

GENOMENAL —  
программное обеспечение  
нового поколения для работы  
с геномными данными

зарегистрирован в [едином реестре  
российского программного обеспечения](#)

# Тренажер GENOSKILL

Тренажер GENOSKILL предназначен для студентов, магистрантов, аспирантов, слушателей курсов повышения квалификации и любых других категорий обучающихся. Эта программа предоставит вам возможность углубить знания в области медицинской генетики, биоинформатики и геномики, попрактиковаться в получении навыков и понимании принципов интерпретации генетических вариантов у пациентов с наследственными заболеваниями.

Обучение проходит путем решения клинических задач на синтетических данных.

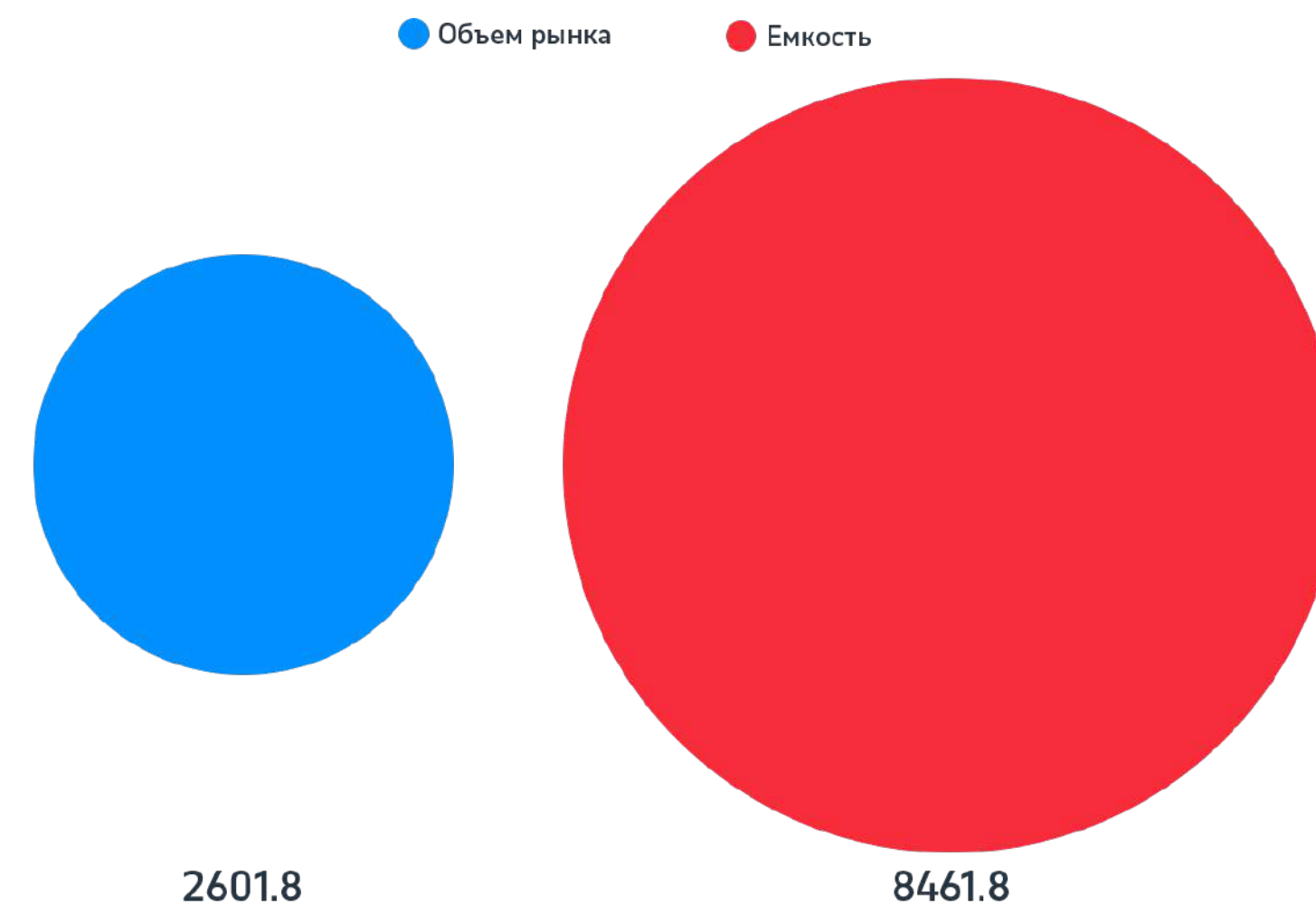
В образовательную серию вошли клинические случаи с распространенными, известными каждому медицинскому работнику заболеваниями. В базовую серию включены результаты биоинформатической обработки 10 экзонов и задачи поиска причин наследственной патологии с различными типами наследования. Решения предполагают получение компетенций и навыков поиска различных по эффекту влияния на белок патогенных вариантов, комплексных аллелей, инсерций, делеций и даже двойной диагноз, а также другие особенности данных, необходимые для погружения в клиническую интерпретацию.



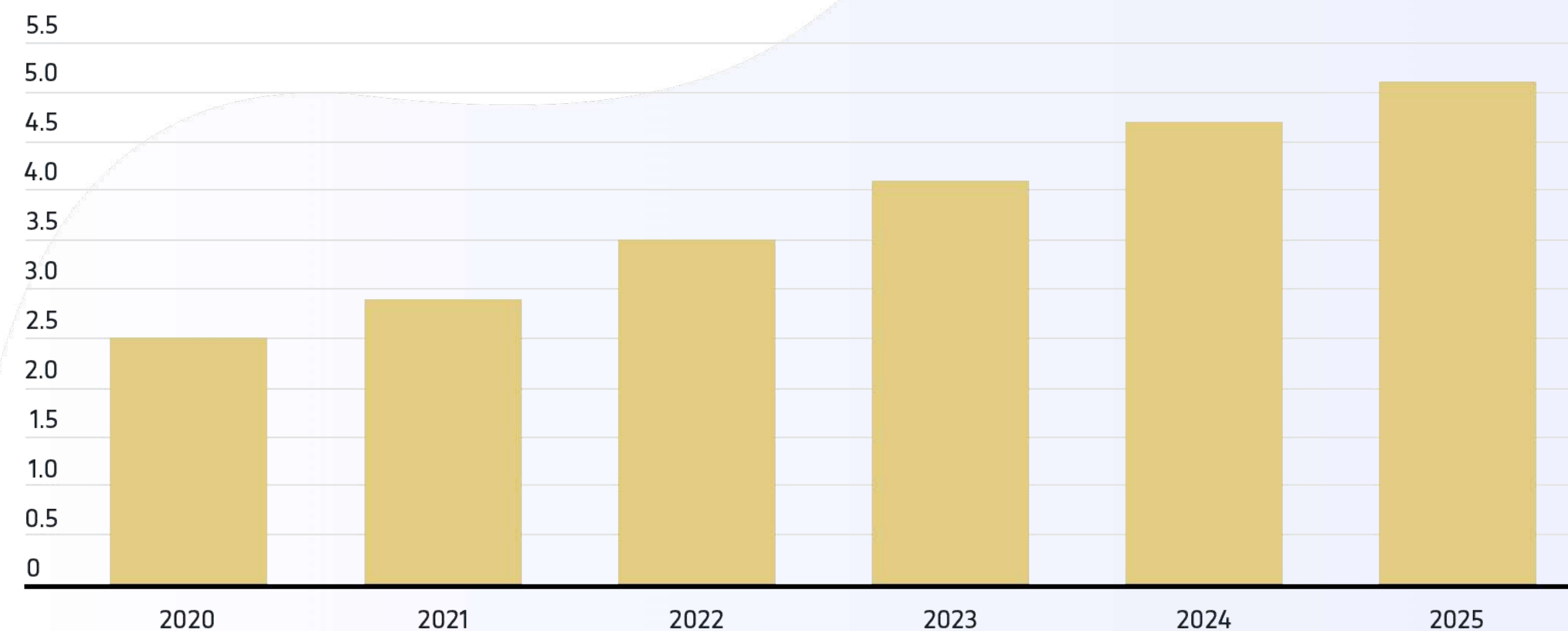
# Тенденции рынка генетических технологий в России

1. Технологии генетического анализа постоянно совершенствуются, в том числе появляются российские платформы секвенирования.
2. Рынок предоставления подобных услуг в России растет с каждым годом.
3. Современные технологии требуют высококвалифицированных специалистов в области молекулярной биологии, биоинформатики, медицинской генетики.
4. Образовательные учреждения должны успевать удовлетворять потребность рынка в подобных специалистах.
5. Наиболее эффективным является обучение на конкретных клинических случаях, при этом без доступа к персональным данным пациентов.

ОБЪЕМ И ЕМКОСТЬ РЫНКА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ В РОССИИ В 2020, млн рублей



ПРОГНОЗ ОБЪЕМА РЫНКА ГЕНЕТИЧЕСКОГО ТЕСТИРОВАНИЯ В РОССИИ В 2020-2025 гг., млрд рублей



# Принципы освоения интерпретации генетических данных

## Технические навыки и знания

- ▶ фундаментальные знания в области генетики и молекулярной биологии
- ▶ навыки получения знаний о варианте и/или навыки биоинформатики
- ▶ понимание технологий секвенирования

## Медицинские навыки и знания

- ▶ классификация вариантов
- ▶ гено-фенотипическая корреляция
- ▶ обучение на клинических случаях и практический опыт

## Гибкие навыки (soft skills)

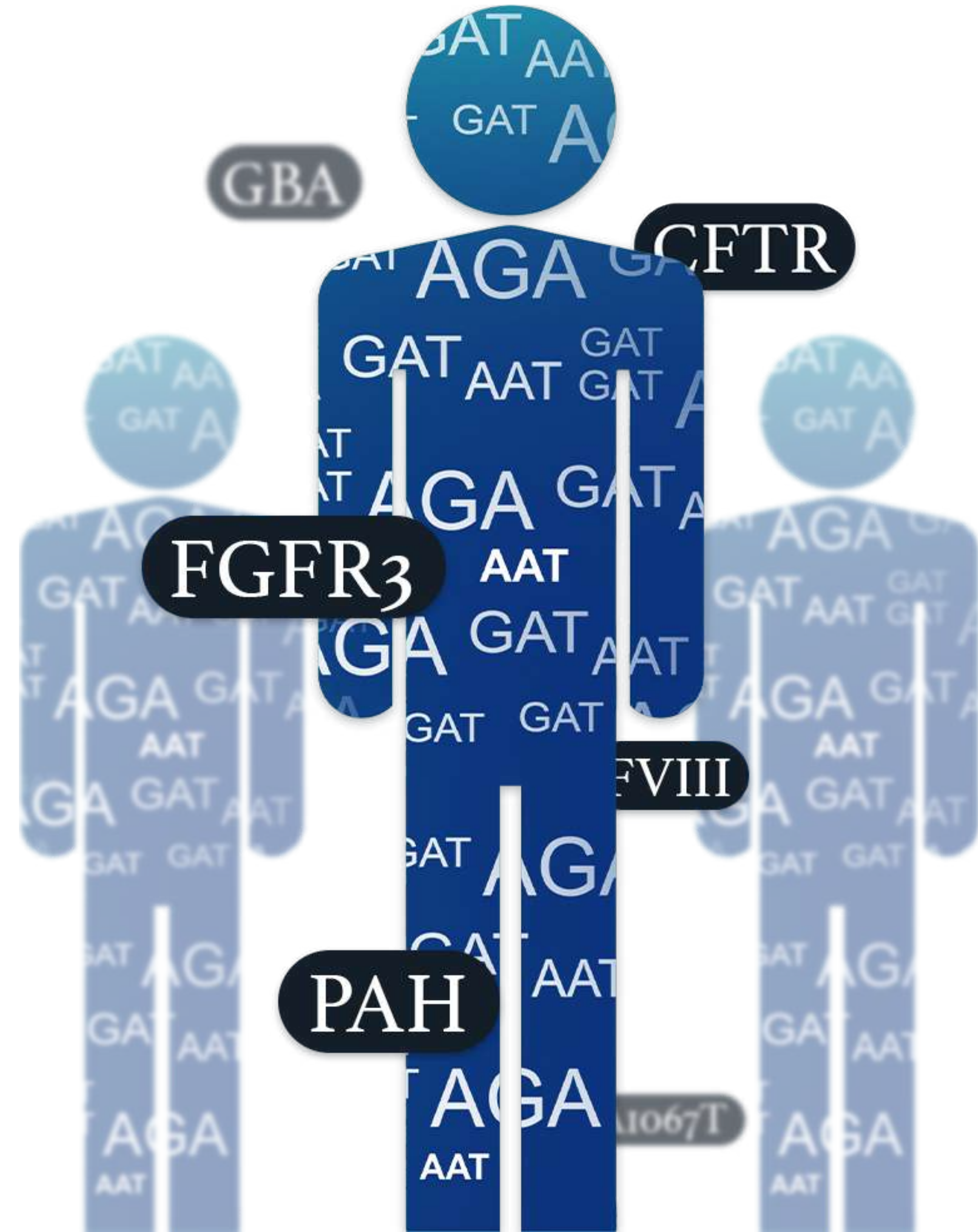
- ▶ непрерывное обучение
- ▶ коммуникативные навыки
- ▶ междисциплинарное сотрудничество
- ▶ профессиональные и этические стандарты
- ▶ этические, правовые и социальные последствия
- ▶ контроль и обеспечение качества интерпретации



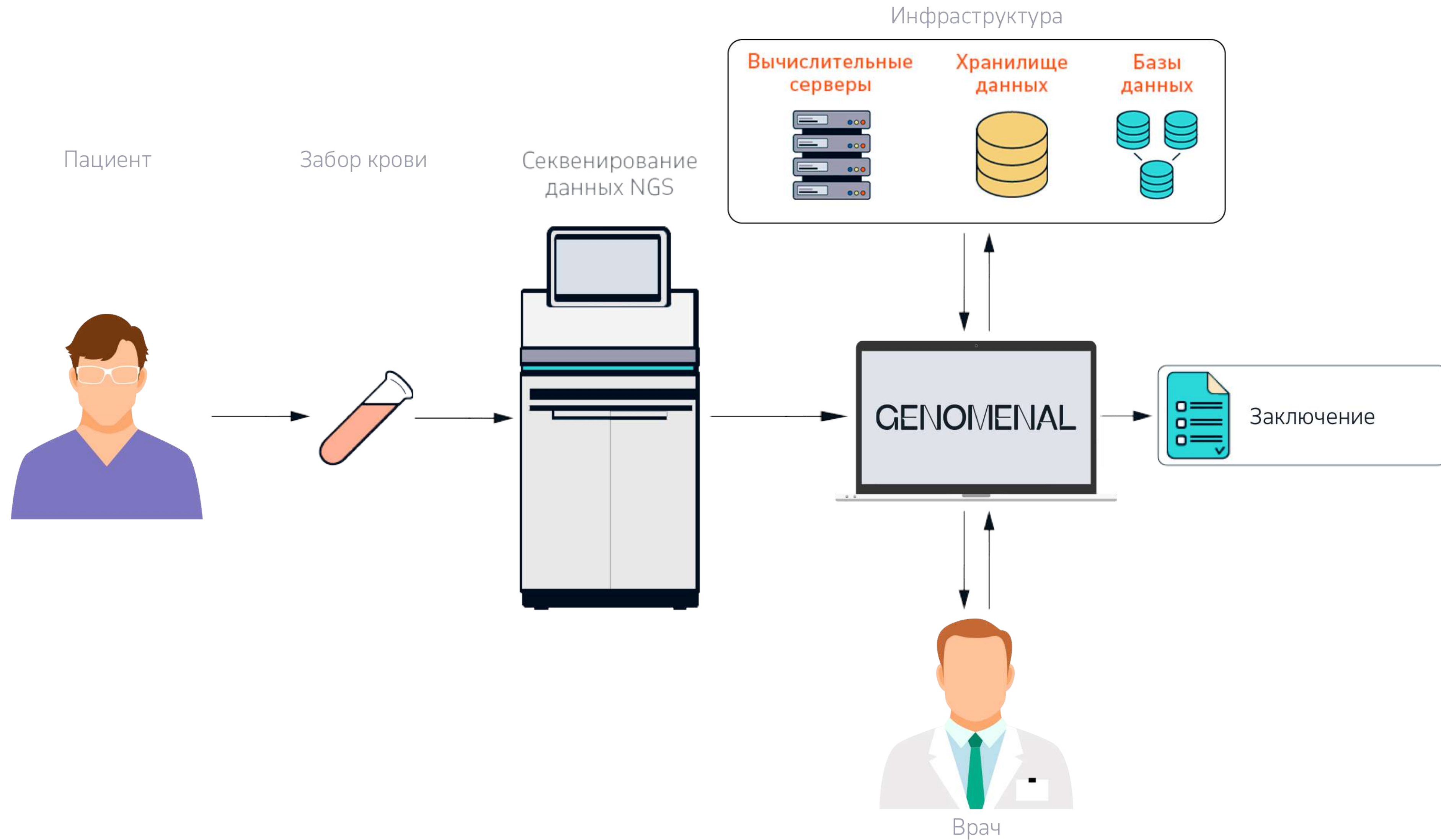
## Синтетические данные

В GENOSKILL реализованы кейсы пациентов на синтетических данных с распространёнными патогенными генетическими вариантами, специфичными для конкретной патологии.

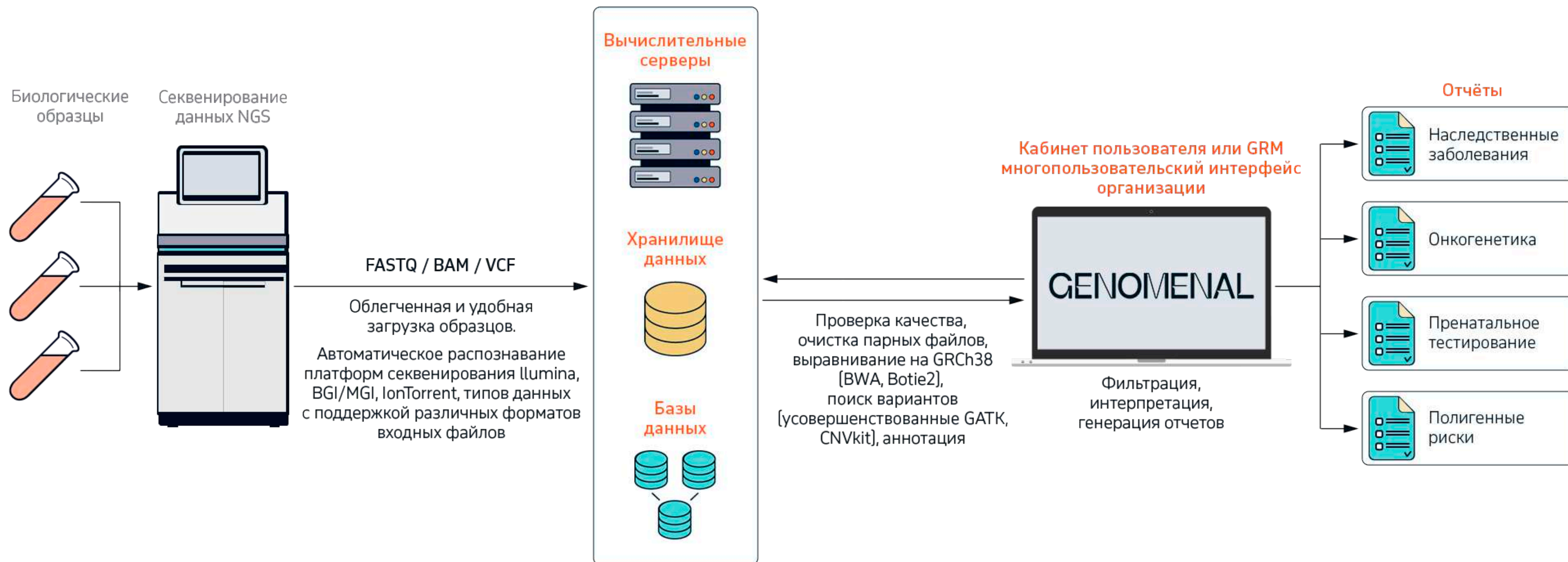
**Это предотвращает использование персональных данных в системе без ущерба для качества медицинских кейсов**



# Схема генетической диагностики заболеваний



# GENOMENAL — программное обеспечение нового поколения для работы с геномными данными



# Обучение навыкам биоинформатики

Возможность видеть весь процесс анализа вплоть до командной строки, что хорошо для понимания этапов обработки образцов, стандартизации, протоколирования и обучения биоинформатиков.

## ДЕТАЛИ ПРОЦЕССА АНАЛИЗА

### GENOMENAL


- ОБРАЗЦЫ
- ПАЦИЕНТЫ
- ЗАПУСКИ
- ГРУППОВОЙ АНАЛИЗ
- КОГОРТЫ
- НАСТРОЙКИ
- АДМИНИСТРИРОВАНИЕ

### 2. Выравнивание

15.09.2023 19:53:46 21.11.2023 13:30:53

Завершено (1 из 6 метрик не удовлетворяют критериям выравнивания)

**Файлы с результатами**

Скачать BAM  Открыть в IGV браузере

Скачать BAI

**Метрики**

MAPPED READS	Mapped reads percent 100% meets the threshold 85%	✓ PASSED
MULTIPLE ALIGNMENTS	Multiple alignments percent 0% meets the threshold 15%	✓ PASSED
FORWARD/REVERSE BALANCE	Forward/reverse strand alignments difference 0 meets the threshold 10	✓ PASSED
PAIRED MAPPED READS	Paired mapped reads percent 100% meets the threshold 80%	✓ PASSED
PAIRED PROPERLY MAPPED READS	Paired properly mapped reads percent 100% meets the threshold 75%	✓ PASSED
COVERAGE PER NUCLEOTIDE	Coverage per nucleotide 0.092X less than threshold 0.1X	⚠ FAILED

**Технические детали**

ИНСТРУМЕНТ: BWA2 Burrows-Wheeler Aligner

ПАРАМЕТРЫ: Сборка референса: GRCh38 (hg38)

ВЫВОД КОНСОЛИ:

```
Application version: 2.4.0-SNAPSHOT-ca528aa8
Start process: set -o pipefail && bwa-mem2 mem -t 4 /root/storage/shared/references/hg38/ref.fa /root/storage/users/5a1918aa-7d60-4dcf-8a85-e615197e0df5/1ca4fe87-8943-4832-aff9-837c3e123c42/79bb6a66-d5c9-4e10-b571-0fd941231b7d/1173e43b-8633-46cd-9691-e81cf3ba9e5b.fastq /root/storage/users/5a1918aa-7d60-4dcf-8a85-e615197e0df5/1ca4fe87-8943-4832-aff9-837c3e123c42/79bb6a66-d5c9-
```



## Облачное веб-приложение

Для использования GENOSKILL вам не потребуется приобретение дорогостоящего серверного оборудования и установка дополнительного программного обеспечения на вашем компьютере.

**Достаточно просто  
подключиться к интернету**

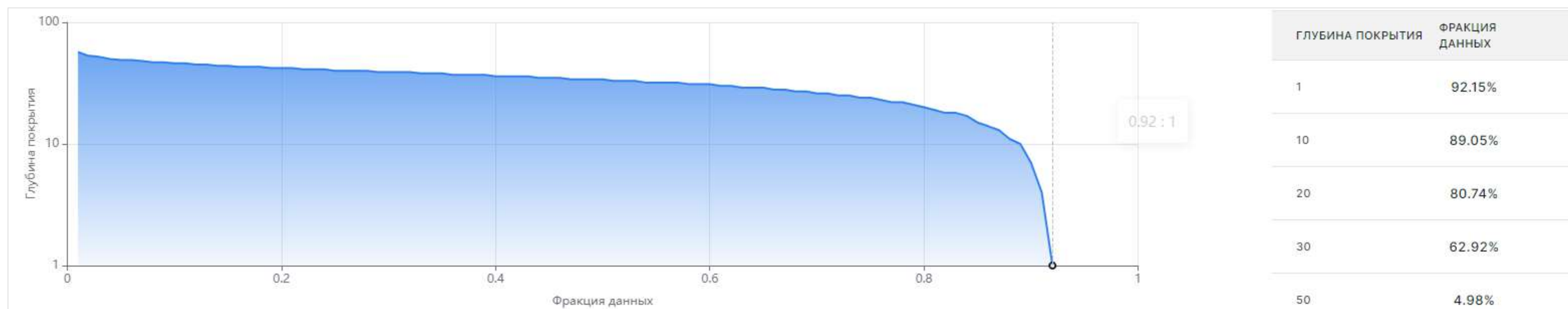


# Простой, современный и понятный графический интерфейс

SNV VIEWER

Образец	Лocus	Тип мутации	Позиция	End	HGVSp	Замена	HGVSc	Экзон	Образец Глубина (Альт/Реф)	Образец GT	Эффект варианта	Внешние ссылки	gnomAD 3 AF	Патогенность	enigmaClinSig2.n... EnigmaPathogeni...	ClinVar
Sample2	PALB2	Germline	chr16:23637885	23637889	p.Q60RfsX7	GAC...>G	c.172_175del	3	131 (58/73 44%)	0/1	Frameshift	RS VS CV	2.629e-5	П		П*
Sample1	KRAS	Somatic	chr12:25245345	25245345	p.V14I	C>T	c.40G>A	2	56 (4/52 7%)	0/1	Missense	RS VS CV		П		П
Sample1	BRCA1	Germline	chr17:43063873	43063873		C>A	c.5152+1G>T		22 (16/6 73%)	0/1	Splice donor	RS VS CV		П		П
Sample2	MAP4K3	Germline	chr2:39309548	39309548		A>ATTT	c.998-32_998-3...		49 (11/8 22%)	0/1	Intron	RS VS FR	0,098	N/A		
Sample2	EPCAM	Germline	chr2:47373967	47373967	p.M115T	T>C	c.344T>C	3	365 (188/177 52%)	0/1	Missense	RS VS CV	0,577	N/A		Д
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47403411	47403411		C>G	c.211+9C>G		202 (101/101 50%)	0/1	Intron	RS VS CV	0,53	N/A		Д
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47408384	47408385		CT>C	c.212-4del		143 (32/98 22%)	0/1	Intron	RS VS CV	2.280e-3	N/A		ВД*
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47414420	47414422		TAA>T	c.942+28_942+...		65 (16/15 25%)	0/1	Splice region*	RS VS CV	0,157	N/A		КНФ*
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47416318	47416318	p.G322D	G>A	c.965G>A	6	156 (71/85 46%)	0/1	Missense	RS VS CV	0,012	N/A		Д
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47466820	47466820		G>A	c.1661+12G>A		209 (115/94 55%)	0/1	Intron	RS VS CV	0,399	N/A		Д
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47476361	47476361		T>C	c.2006-6T>C		300 (157/143 52%)	0/1	Splice region*	RS VS CV	0,089	N/A		Д
Sample2	KCNK12	Germline	chr2:47512394	47512394		G>A	c.*8513C>T	2	181 (74/107 41%)	0/1	3'-HTO	RS VS CV	0,012	N/A		НП
Sample2	MSH2	Germline	chr2:47512394	47512394	p.R909Q	G>A	c.2726G>A	16	181 (74/107 41%)	0/1	Missense	RS VS CV	0,012	N/A		НП

ОТЧЁТ О ГЛУБИНЕ ПОКРЫТИЯ



Покрытие гена

SRV

Экспорт

Ген/Транскрипт	1x	10x	20x	30x	50x	100x	200x	300x
▶ SRV (ENSG00000184895)	100	100	94	7	0	0	0	0
▶ KLHL40 (ENSG00000157119)	100	100	99	74	4	0	0	0

# Профессиональные и продвинутые инструменты медицинского генетика

- ▶ Конструктор условий фильтрации
- ▶ Определение фазовых групп
- ▶ Возможность поиска вероятно компаунд-гетерозиготных вариантов
- ▶ Встречаемость варианта в образцах организации
- ▶ Интеграция с IGV, HPO
- ▶ Принятие/отклонение критериев классификации ACMG+AMP
- ▶ Анализ CNV

SNV VIEWER

Лocus	Позиция	HGVSp	Замена	HGVSs	Экзон	NORMAL Глубина (Альт/Реф)	NORMAL GT
ARID1A	chr1:26697012	p.H203Q	C>A	c.609C>A	1	328 (148/180 45%)	0/1
FANCD2	chr3:10046615	p.S390=	C>T	c.1170C>T	15	305 (100/205 33%)	0 1
ROS1	chr6:117301021	p.S2223C	G>C	c.6668C>G	43	94 (35/59 37%)	0 1
AL512408.1	chr1:26697012		C>A			328 (148/180 45%)	0/1
JAK1	chr1:64844806	p.P733=	T>C	c.2199A>G	16	115 (53/62 46%)	0/1
JAK1	chr1:64845433		G>C	c.2115+80C>G		21 (8/13 38%)	0 1
JAK1	chr1:64845434		C>T	c.2115+79G>A		21 (8/13 38%)	0 1
MDM4	chr1:204542972		T>C	c.672+28T>C		58 (26/32 45%)	0/1
MDM4	chr1:204543067		A>T	c.672+123A>T		6 (4/2 67%)	0/1
AKT3	chr1:243572908		CTT>C	c.819+16_819+17del		10 (2/8 20%)	0/1
ALK	chr2:29196725		G>T	c.4164+45C>A		178 (93/85 52%)	0/1
ALK	chr2:29223262		A>G	c.3359+80T>C		44 (21/23 48%)	0/1

1 - 50 из **5293068** Записей на

Common Gene ClinVar GnomAD ExAC Other frequencies Conservation Protein function effect

Внешние ссылки: rs619203, VarSome, Franklin, UCSC

Информация об образцах: Name: son.subset.1, Genoty...: 0|1, Read d...: 94, Ref co...: 59, Alt count: 35, AF: 0,372. Встречаемость в образцах: 16/212

Интерпретация варианта / комментарий: есть варианты рядом

КОНСТРУКТОР УСЛОВИЙ ФИЛЬТРАЦИИ

ГДЕ	Phenotypes	содержит	Pathogenic
ИЛИ	Phenotypes	содержит	Likely pathogenic
ИЛИ	Consequence	является	Splice donor, Splice acceptor
ИЛИ	Consequence	является	Stop gained, Stop lost
ИЛИ	Consequence	является	Frameshift

IGV BROWSER

IGV hg38 chr22 chr22:18,207,809-21,383,963 3,176 kb

Track Labels: L01\_125 CNV сегменты, L01\_125 CNV log2CR

Zoom in to see features

# Навыки получения знаний о варианте

Все базы аннотаций в одном месте.

В GENOSKILL встроены самые популярные публичные базы для аннотации генетических вариантов.

ClinVar, Ensembl, 1KG, dbNSFP, dbSNP, gnomAD v3, VarSome и другие

## ЗАГРУЗКА ПОЛЬЗОВАТЕЛЬСКОЙ АННОТАЦИИ

**GENOMENAL**

- ▶ ПАЦИЕНТЫ
- ▶ ЗАПУСКИ
- ▶ ГРУППОВОЙ АНАЛИЗ
- ▶ КОГОРТЫ
- ▼ НАСТРОЙКИ
  - ⚙️ Настройки
  - 📄 Шаблоны отчетов
  - ☰ Панели генов
  - ☰ Реагенты Capture Kit
  - 🏠 Пользовательские аннотации
  - ▶ АДМИНИСТРИРОВАНИЕ

← Начальная страница / Пользовательские аннотации / freq.out.vcf.gz

ИМЯ  
**freq.out.vcf.gz**

ОПИСАНИЕ  
—

**1. Загрузка файла**

Загрузите файл в формате VCF или CSV/TSV

freq.out 100%

СБОРКА РЕФЕРЕНСА ФАЙЛА  
hg38

**2. Сопоставление колонок**

Предпросмотр freq.out.vcf.gz

CHROM	POS	ID	REF	ALT	QUAL	FILTER	INFO
chr1	16682	rs12405913	G	A	64.6	PASS	AC=2
chr1	16682	rs12405913	G	A	64.6	PASS	AC=2
chr1	16682	rs12405913	G	A	64.6	PASS	AC=2
chr1	17379	rs754322362	G	A	682.06	PASS	AC=3
chr1	17379	rs754322362	G	A	682.06	PASS	AC=3
chr1	17379	rs754322362	G	A	682.06	PASS	AC=3
chr1	46633	rs751105903	T	A	44.01	PASS	AC=2

## ПОИСК ПО ЛИТЕРАТУРЕ

Аннотация
Образец
Встречаемость
ACMG Классификация
Литература
Отчеты

[Добавить PMID](#)
 Все
  Избранные
 [Искать в Google Scholar](#)

Human genetics | Apr 2022 | [PMID:34839402](#)

A common founder effect of the splice site variant c.-23 + 1G > A in GJB2 gene causing autosomal recessive deafness 1A (DFNB1A) in Eurasia.

Common	Gene	ClinVar	GnomAD	ExAC	Other frequencies	Cons				
<p><b>Внешние ссылки</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><a href="#">rs199988476</a></li> <li><a href="#">VarSome</a></li> <li><a href="#">ClinVar</a></li> <li><a href="#">Franklin</a></li> <li><a href="#">UCSC</a></li> </ul>		<p><b>Ген</b></p> <p><b>BRCA1 DNA repair associated</b></p> <p><a href="#">Ensembl</a> <a href="#">UniProt</a></p> <p><a href="#">GTEx</a> <a href="#">OMIM</a></p>	<p><b>Транскрипты</b></p> <p>RefSeq Transcript <span style="float: right;">HGVS</span></p> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="border: 1px solid #ccc; padding: 2px;"> <span style="font-size: 8px;">NM_007294.4</span> <span style="font-size: 8px;">M</span> </td> <td style="padding: 2px;"> <span style="font-size: 8px;">p.K1183R</span> </td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;"> <span style="font-size: 8px;">NM_007297.4</span> </td> <td style="padding: 2px;"> <span style="font-size: 8px;">p.K1136R</span> </td> </tr> </table>				<span style="font-size: 8px;">NM_007294.4</span> <span style="font-size: 8px;">M</span>	<span style="font-size: 8px;">p.K1183R</span>	<span style="font-size: 8px;">NM_007297.4</span>	<span style="font-size: 8px;">p.K1136R</span>
<span style="font-size: 8px;">NM_007294.4</span> <span style="font-size: 8px;">M</span>	<span style="font-size: 8px;">p.K1183R</span>									
<span style="font-size: 8px;">NM_007297.4</span>	<span style="font-size: 8px;">p.K1136R</span>									

# Развитие GENOSKILL

Предполагается развитие продукта за счет:

1. Увеличения числа кейсов
2. Добавления семейного и группового анализа
3. Введения градации сложности кейсов
4. Автоматизации проверки выполнения заданий



# GENOSKILL

by GENOMENAL

## Вместе к новым горизонтам



GENOSKILL interface showing a table of genomic variants and their effects. The table includes columns for variant ID, position, effect, and various annotations.

Variant ID	Position	Effect	Annotations
chr1:12345678	12345678	Missense	rs123456, p.Val123>Leu123
chr2:23456789	23456789	Indel	del123456, ins789012
chr3:34567890	34567890	synonymous	rs345678, p.Gly901>Gly901
chr4:45678901	45678901	Stop	stop123456, p.Arg789>Stop
chr5:56789012	56789012	Missense	rs567890, p.Ser1234>Phe1234

Below the table, there is a section for "Интерпретация варианта / комментарий:" (Variant interpretation / comment). It provides details about the variant, including its frequency in the population and its potential impact on the protein function.