

求职意向

期望职位：生物信息工程师工作年限：4年

最高学历：硕士研究生

自我评价：成功发表5篇SCI论文，丰富的生物信息学相关工作经验及三年团队管理经验，亲自搭建起公司的临床全外显子分析流程和WGS_CNV分析流程，精通perl，熟练python、C、Shell、R等编程语言。对待工作认真负责，勤奋好学，积极向上，工作第一年便荣获公司优秀员工奖。

教育背景

2012.09-2015.06西北农林科技大学（985、211）农学研究生/硕士

2008.09-2012.06中国地质大学（211）生物科学及生物技术统招本科/学士

工作经历

2012.06-至今北京智因东方转化医学研究中心有限公司生物信息部遗传项目主管

工作内容：作为遗传病组的主管，主要负责临床全外显子测序分析流程、低深度WGS_CNV测序分析流程和孕前筛查项目的研发、维护、升级和管理工作。

项目一：孕前筛查检测项目时间：2017年5月至今

责任描述：作为项目主管和主研发工程师，参与、指导、管理项目的开发、执行与升级维护工作，程序代码均为本人编写。

项目描述：该检测项目的主要内容是为普通夫妻提供孕前遗传疾病筛查检测，为孕前遗传疾病筛查提供一定的指导。主要检测4000多种单基因遗传病中的隐性遗传疾病，分析流程主要参照WES项目。通常为父母双方将其携带突变遗传给下一代，导致后代纯合患病或者构成复合杂合患患病，另外还包括性染色体上的特殊遗传等检测内容。

项目二：临床全外显子分析流程搭建与维护项目时间：2016年4月至今

责任描述：作为项目主管和主研发工程师，参与、指导、管理项目的开发、执行与升级维护工作，90%以上程序代码均为本人编写。

项目描述：全外显子分析流程主要以检测OMIM数据库收录的4000多种单基因遗传疾病为主。主要流程包括数据的质量控制（rawdata质量控制，样本污染检测，性别检测，家系亲缘关系检测等等）、变异检测、外显子级别cnv分析、大片段CNV分析、染色体区带CNV分析、非整倍体异常分析、UPD分析、SMN拷贝数异常分析、地中海贫血检测、以及检测结果的解读分析（包括依据ACMG指南执行的生物学意义、遗传学意义，和临床解读）。生物学意义的解读主要依据ACMG指南和ACMG-AMP等等相关文献，全程参与所有PVS、PS、PM、PP、BA、BS、BP等相关证据的解读与实现。遗传学判定的逻辑与实现也由本人亲自编写实现。部分参与临床匹配算法的探讨实现。经此流程分析全外数据近十万例。

项目三：低深度WGS测序CNV分析流程搭建与维护项目时间：2015年12月至今

责任描述：作为项目主管和主研发工程师，参与、指导、管理项目的开发、执行与升级维护工作，90%以上程序代码均为本人编写。

项目描述：以低深度全基因组覆盖测序，检测200Kb以上的CNV。主要包括数据质量评估与控制、非整倍体异常检测、染色体区带异常检测、大片段CNV检测、CNV解读（包括生物学意义解读、遗传学判定与临床表型分析）。CNV生物学意义的解读与SNVs稍有差异，主要依靠各种CNV疾病数据库如Decipher, Clingene, Clinvar, OMIM, ISCA等，和各种普通人CNV数据库如DGV、inhouse数据库等等。经此流程分析WGS数据已逾上万例。