



МОСКОВСКИЙ ЦЕНТР
ИННОВАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ
В ЗДРАВООХРАНЕНИИ

ТРЕТЬЯ ЕЖЕГОДНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ МОСКОВСКОГО ОБЩЕСТВА МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ

22-23 МАЯ | СРЕДА - ЧЕТВЕРГ | 09:00 - 17:30

Московский центр инновационных технологий в здравоохранении
г. Москва, Проспект Вернадского, дом 96

ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с. ФГБУ "НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих" Минздрава России, г. Москва

Бодунова Наталья Александровна, к.м.н., зав. центром персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «Московская городская онкологическая больница №62 ДЗМ», г. Москва

Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной эндокринологии МГУ имени М.В. Ломоносова; зав. лабораторией терапии органных заболеваний МФТИ; в.н.с. института детской эндокринологии ГНЦ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, г. Москва

Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н., доц., зав. кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., зав. отделом клинической генетики, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, зав. кафедрой общей и медицинской генетики Медико-биологического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., зав. кафедрой медицинской генетики РМАНПО МЗ РФ и г.н.с. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Марахонов Андрей Владимирович, к.б.н., с.н.с. лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

ПРОГРАММА

22 мая 2024 г., среда

1 зал

9:00-9:15

Церемония открытия

Гаджиева Саида Мердановна, к.м.н., заместитель руководителя Департамента здравоохранения города Москвы, г. Москва

Хатьков Игорь Евгеньевич, академик РАН, д.м.н., проф., главный внештатный специалист онколог Департамента здравоохранения г. Москвы, директор ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, г. Москва

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с. ФГБУ "НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих" Минздрава России, г. Москва

9:15-10:45

Круглый стол «Этические проблемы исследовательской практики»

Модераторы:

Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Бодунова Наталья Александровна, к.м.н., зав. центром персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Участники:

Гринь Олег Сергеевич, к.ю.н., директор Научно-образовательного центра права и биоэтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий ФГБОУ ВО «Московский государственный юридический университет имени О.Е. Кутафина (МГЮА)», г. Москва

Брызгалина Елена Владимировна, к.филос.н., зав. кафедрой философии образования, руководитель магистерской программы «Биоэтика» философского факультета МГУ имени М.В. Ломоносова, член Комиссии по биоэтике философского МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва

9:10 – 9:40 Перерыв

11:00-13:00
Секция «Онкология 1»

Модераторы:

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с. ФГБУ «НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих» Минздрава России, г. Москва

Бодунова Наталья Александровна, к.м.н., зав. центром персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

11:00-11:15 CNV гена KRAS при колоректальном раке

Шубин Виталий Павлович, к.б.н., с.н.с. отдела лабораторной генетики, ФГБУ «НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих» Минздрава России, г. Москва

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с. ФГБУ «НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих» Минздрава России, г. Москва

11:15-11:30 Диагностика наследственных опухолевых синдромов в г. Москве: результаты и перспективы научного проекта

Макарова Мария Владимировна, руководитель направления онкогенетики, врач-генетик ООО «Эвоген», ФГБУ «РНЦРР» Минздрава России, г. Москва

11:30-11:45 Молекулярно-генетическое тестирование наследственных опухолевых синдромов. Возможности мультидисциплинарного подхода в Нижегородском регионе

Колесникова Елена Александровна, к.б.н., зав. молекулярно-генетической лабораторией-биолог ГБУЗ НО «Нижегородский областной клинический онкологический диспансер», г. Нижний Новгород

11:45-12:05 Секвенирование TP53: что ждать?

Савелов Никита Александрович, главный внештатный специалист по патологической анатомии в онкологии Департамента здравоохранения г. Москвы, зав. патологоанатомическим отделением ГБУЗ «Московская городская онкологическая больница №62 ДЗМ», г. Москва

При поддержке АО «Рош-Москва»

12:05-12:25 Барьеры и возможности применения NGS в онкологии
Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «Московская городская онкологическая больница №62 ДЗМ», г. Москва
При поддержке Рош Диагностика Рус

12:25-12:45 Комплексное геномное профилирование у больных раком молочной железы
Данишевич Анастасия Михайловна, врач-генетик центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва
Николаев Сергей Эдуардович, биоинформатик центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, г. Москва

12:45-13:00 Вопросы докладчикам, дискуссия

13:00-13:15 Перерыв

13:15-15:15

Секция «Онкология 2»

Модератор:

Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «Московская городская онкологическая больница №62 ДЗМ», г. Москва

13:15-13:30 Анализ структуры FLT3-ITD, ее корреляция с клиническими исходами ОМЛ у детей. Возможности мониторинга статуса FLT3-ITD на терапии
Итов Альберт Баширович, врач КЛД ФГБУ «НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачёва» Минздрава России, г. Москва

13:30-13:45 Анализ генетического профиля младенцев с В-ОЛЛ: интеграция генетики и клинических исходов
Ильсова Карина Раидовна, врач клинической лабораторной диагностики ФГБУ «НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачёва» Минздрава России, г. Москва

13:45-14:00 Редкие наследственные онкосиндромы в урологии: когда обследование по поводу другого заболевания приводит к диагнозу

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н., доц., зав. кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

13:45-14:00 Диагностика транслокаций генов семейства NTRK при солидных опухолях

Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «Московская городская онкологическая больница №62 ДЗМ», г. Москва
При поддержке Вирхов

14:15-14:30 Опыт применения панели «Colorectal Cancer Related Gene Mutation Detection Kit» в лабораторной практике

Строганова Анна Михайловна, к.м.н., с.н.с., зав. лабораторией, врач-лабораторный генетик ФГБУ «НМИЦ онкологии имени Н.Н. Блохина» Минздрава России, г. Москва
При поддержке Вирхов

14:30-14:45 Использование FISH-зондов Wuhan Healthcare Biotechnology в диагностической практике. Собственный опыт

Опарина Наталья Вячеславовна, врач-лабораторный генетик, зав. лабораторией цитогенетики центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, г. Москва
При поддержке Вирхов

14:45-15:15 Вопросы докладчикам, дискуссия

15:15-15:30 Перерыв

15:30-17:15

Секция «Цитогеномика и молекулярная цитогенетика»

Модератор:

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

15:30-15:45 Современная молекулярная цитогенетика и цитогеномика: определение механизмов заболевания, лечение хромосомной патологии, хаотизация генома

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

15:45-16:00 Цитогенетика и цитогеномика аномалий половых хромосом и гоносомных CNV

Черных Вячеслав Борисович, д.м.н., зав. лабораторией генетики нарушений репродукции ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», профессор отдела аспирантуры и ординатуры, доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики Медико-биологического факультета ГБОУ ВПО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва

16:00-16:15 Молекулярные механизмы редких хромосомных болезней: биоинформатический анализ генного дисбаланса

Васин Кирилл Сергеевич, к.м.н., с.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Куриная Оксана Сергеевна, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России и молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья», г. Москва

16:15-16:30 **Вариации числа копий последовательностей ДНК (CNV) и хромосомная (геномная) нестабильность: анализ отдельных случаев**

Юдицкая Мария Евгеньевна, м.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

16:30-16:45 **Вариации числа копий X-хромосомы у пациентов с нарушением репродукции**

Соловова Ольга Александровна, врач-генетик ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», ГБУЗ МО МОНИКИ имени М. Ф. Владимирского, г. Москва

Черных Вячеслав Борисович, д.м.н., зав. лабораторией генетики нарушений репродукции ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», профессор отдела аспирантуры и ординатуры, доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики Медико-биологического факультета ГБОУ ВПО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва

16:45-17:00 **Распространенность микроструктурных хромосомных аномалий по данным мониторинга врожденных пороков развития в Московской области**

Заяева Елизавета Евгеньевна, врач-генетик ГБУЗ МО МОНИИАГ, г. Москва

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., зав. кафедрой медицинской генетики РМАНПО МЗ РФ и г.н.с. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ

имени Н. И. Пирогова Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва
Андреева Елена Николаевна, к.м.н., зав. медико-генетическим отделением ГБУЗ МО МОНИИАГ, г. Москва

17:00-17:15 Вопросы докладчикам, дискуссия

22 мая 2024 г., среда
2 зал

11:00-12:45

Секция «Синдромальные/полигенные заболевания»

Модераторы:

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., зав. кафедрой медицинской генетики РМАНПО МЗ РФ и г.н.с. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., зав. отделом клинической генетики, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, зав. кафедрой общей и медицинской генетики Медико-биологического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

11:00-11:15 Генетические аспекты в эндокринологии

(↔)
онлайн

Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной эндокринологии МГУ имени М.В. Ломоносова; зав. лабораторией терапии органых заболеваний МФТИ; в.н.с. института детской эндокринологии ГНЦ ФГБУ «НИИЦ эндокринологии» Минздрава России, г. Москва

11:15-11:30 Синдром нарушения развития и лицевой дисморфии, обусловленной мутацией в гене **MORC2**

Дживанширян Гоар Владимировна, врач-педиатр НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Николаева Екатерина Александровна, д.м.н., г.н.с. НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

- 11:30-11:45** Молекулярно-генетическая диагностика нарушений нервно-психического развития и расстройств аутистического спектра у детей
Парфененко Мария Алексеевна, лаборант-исследователь лаборатории клинической геномики и биоинформатики НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, студент факультета фундаментальной медицины МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва
- 11:45-12:00** Эффективность имплантации кардиовертера-дефибрилятора у пациентов с ГКМП: можно ли спрогнозировать?
Буянова Анастасия Александровна, лаборатория клинической геномики и биоинформатики НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва
- 12:00-12:15** Клинический случай: Нунан-подобный синдром с потерей волос в анагене, тип 2
Коталевская Юлия Юрьевна, к.м.н., зав. консультативным отделением медико-генетического центра ГБУЗ МО МОНИКИ имени М. Ф. Владимирского, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва
Соловова Ольга Александровна, врач-генетик ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», ГБУЗ МО МОНИКИ имени М. Ф. Владимирского, г. Москва
- 12:15-12:30** Корреляции клинических признаков при синдроме Марфана с типом каузативного варианта и локализацией в гене **FBN1**
Грицевская Дарья Юрьевна, н.с., аспирант НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва
Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., зав. отделом клинической генетики, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва
- 12:30-12:45** Вопросы докладчикам, дискуссия
- 17:15-17:30** Закрытие первого дня конференции

23 мая, 2024 г., четверг
1 зал

9:00-10:45

Секция молодых ученых

Модераторы:

Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной эндокринологии МГУ имени М.В. Ломоносова; зав. лабораторией терапии органических заболеваний МФТИ; в.н.с. института детской эндокринологии ГНЦ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, г. Москва

Парфененко Мария Алексеевна, лаборант-исследователь лаборатории клинической геномики и биоинформатики НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, студент факультета фундаментальной медицины МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва

9:00-9:15 Фармакогенетические маркеры эффективности иммуносупрессивной терапии первичного нефротического синдрома у детей

Пахомова Виктория Павловна, студент Медико-биологического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, лаборант-исследователь клинического института педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Морозов Сергей Леонидович, к.м.н., врач-нефролог отдела наследственных и приобретенных болезней почек имени профессора М.С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

9:15-9:30 Разработка и оценка эффективности технологии жидкостной биопсии мочи с выявлением некодирующих мутаций GPR126 в диагностике рака мочевого пузыря

Рахматуллин Тагир, студент факультета фундаментальной медицины МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва
Джэйн Марк, к.б.н., с.н.с. отдела лабораторной диагностики МНОЦ МГУ, г. Москва

Джэйн Марк, к.б.н., с.н.с. отдела лабораторной диагностики МНОЦ МГУ, г. Москва

Тивтикян Александр Сергеевич, врач-уролог, н.с. отдела урологии МНОЦ МГУ, г. Москва

Самоходская Лариса Михайловна, к.м.н., доцент, зав. отделом лабораторной диагностики МНОЦ МГУ, г. Москва

9:30-9:45 Эпилептическая энцефалопатия с Ретт-подобным фенотипом: диагностический поиск

Кострюкова Алиса Михайловна, студент факультета фундаментальной медицины МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва

Курамагомедова Рабиат Газимагомедовна, врач-педиатр отделения врожденных и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, г. Москва

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., зав. отделом клинической генетики, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, зав. кафедрой общей и медицинской генетики Медико-биологического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

9:45-10:00 Клиническое наблюдение экстракраниального метастазирования анапластической олигодендроглиомы

Кириченко Анастасия Ивановна, студент факультета фундаментальной медицины МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва

Маряхин Алексей Дмитриевич, врач-нейрохирург 2 нейрохирургического отделения ГБУЗ ГКБ №67 имени Л. А. Ворохобова ДЗМ, г. Москва

10:00-10:45 Вопросы докладчикам, дискуссия

10:45-11:15 Перерыв

11:15-13:00

Секция «Клиническая и генетическая гетерогенность наследственных болезней»

Модераторы:

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н., доц., зав. кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Семенова Наталия Александровна, к.м.н., в.н.с. научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

- 11:15-11:30** **SEMA6B ассоциированная прогрессирующая миоклонус-эпилепсия у пациента с синдромом Клайнфельтера**
Кожанова Татьяна Викторовна, к.м.н., доцент, в.н.с., врач лабораторный генетик, ГБУЗ НПЦ спец мед помощи детям ДЗМ, г. Москва
- 11:30-11:45** **Соматический мозаицизм при синдромах сегментарного избыточного роста**
Бычкова Екатерина Владимировна, н.с. лаборатории эпигенетики, ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
- 11:45-12:00** **2q37 - от скелетной дисплазии до синдромальной мультисистемной патологии. Когда важно замечать, что написано мелкими буквами**
Шарова Маргарита Викторовна, врач генетик, н.с. научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
- 12:00-12:15** **«Диагностическая одиссея» пациента с дискератозом 6 типа: много симптомов, как не упустить главное**
Семенова Наталия Александровна, к.м.н., в.н.с. научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
- 12:15-12:30** **Многообразие клинических проявлений наследственных онкологических синдромов. Опыт НМИЦ онкологии имени Н.Н. Блохина**
Прокопьев Илья Георгиевич, врач-лабораторный генетик ФГБУ «НМИЦ онкологии имени Н.Н. Блохина» Минздрава России, г. Москва
- 12:30-12:45** **Женщины с вариантами в гене DMD: бессимптомные носительницы или пациентки с клиническими проявлениями дистрофинопатии?**
Воронцова Екатерина Олеговна, ординатор 1 года ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва
Зинина Елена Витальевна, м.н.с. лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Щагина Ольга Анатольевна, д.м.н., зав. лабораторией молекулярно-генетической диагностики 1, зав. кафедрой молекулярной генетики и биоинформатики Института высшего и дополнительного образования, в.н.с. лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

12:45-13:00 Вопросы докладчикам, дискуссия

13:00-13:15 Перерыв

13:15-15:00

Секция «Роль генетических методов диагностики в кардиологии»

Модератор:

Балашова Мария Сергеевна, к.м.н., старший врач-генетик ПАО «Центр генетики и репродуктивной медицины ГЕНЕТИКО», врач-генетик и доцент кафедры медицинской генетики Института клинической медицины им. Н.В. Склифосовского Сеченовского Университета, г. Москва

13:15-13:30 Хромосомные болезни в кардиологии

Опарина Наталья Вячеславовна, врач-лабораторный генетик, зав. лабораторией цитогенетики центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, врач-лабораторный генетик лаборатории медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б. В. Петровского», г. Москва

13:30-13:45 Феномен потери аллеля при сосудистых мальформациях на примере наследственной геморрагической телеангиэктазии, обусловленной мутацией в гене ENG

Шестах Анна Геннадьевна, к.б.н., с.н.с. лаборатории медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва

13:45-14:00 Сопоставление результатов секвенирования образцов миокарда и крови при ГКМП

Балашова Мария Сергеевна, старший врач-генетик ПАО «Центр генетики и репродуктивной медицины ГЕНЕТИКО», врач-генетик и доцент кафедры медицинской генетики Института клинической медицины им. Н.В. Склифосовского Сеченовского Университета, г. Москва «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва

14:00-14:15 Спектр мутаций у пациентов с рестриктивным фенотипом ГКМП

Садекова Мариам Анверовна, лаборант лаборатории медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва

Дземешкевич Сергей Леонидович, профессор, д.м.н., г.н.с. ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва
Заклязьминская Елена Валерьевна, д.м.н. зав. лабораторией медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ имени академика Б.В. Петровского», г. Москва

14:15-14:30 Генетика дислипидемий

Васильев Петр Андреевич, н.с. научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

14:30-14:40 Редкая наследственная дислипидемия в сочетании с подагрой: уникальный клинический случай

Авакян Мария Михайловна, ординатор 1 года ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Иванова Ольга Николаевна, с.н.с. лаборатории наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Васильев Петр Андреевич, н.с. научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

14:40-15:00 Вопросы докладчикам, дискуссия

15:00-15:15 Перерыв

15:15-17:00

Секция «Биоинформатика»

Модераторы:

Марахонов Андрей Владимирович, к.б.н., с.н.с. лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Николаев Сергей Эдуардович, биоинформатик центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова» ДЗМ, г. Москва

15:15-15:30 Валидация полногеномного секвенирования методом Сэнгера

Коперник Арина Алексеевна, лаборант, лаборатория геномной инженерии МФТИ, г. Москва

15:30-16:00 Сравнительная транскриптомика развивающихся и взрослых надпочечников человека и мыши на уровне единичных клеток и пространного анализа

Максимов Денис Олегович, м.н.с. в МГУ, м.н.с. в МФТИ, м.н.с. в

ФИЦ биомедицинских и фармацевтических технологий, г. Москва
Крупина Юлия Александровна, н.с. отделения патологии околщитовидных желез Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии Минздрава России, врач-эндокринолог патологии околщитовидных желез, руководитель научных проектов НЦМУ «Национальный центр персонализированной медицины эндокринных заболеваний г. Москва
Волчков Павел Юрьевич, к.м.н., зав. лабораторией геномной инженерии МФТИ, г. Москва

16:00-16:15 **Доверяй, но проверяй: насколько мы можем полагаться на OMIM**
Хмелькова Дарья Николаевна, к.б.н., зав. лабораторией онкогенетики ПАО «Центр генетики и репродуктивной медицины ГЕНЕТИКО», г. Москва

16:15-16:30 **Возможные причины «пропуска» нуклеотидных вариантов при анализе данных NGS**
Рыжкова Оксана Петровна, к.м.н., зав. центром коллективного пользования «Геном» ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

16:30-16:45 **Полное секвенирование экзома в диагностике наследственных ретинопатий. Сложности интерпретации на примере клинического случая**
Новоселова Ольга Григорьевна, к.м.н., врач-генетик АО "Ферст Генетикс", г. Москва

16:45-17:00 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

17:00-17:15 **Заккрытие конференции**

Генеральные спонсоры



Главный спонсор



Спонсоры

