



Московский  
клинический  
научный центр

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ  
«МОСКОВСКИЙ КЛИНИЧЕСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ ЦЕНТР ИМЕНИ А.С. ЛОГИНОВА  
ДЕПАРТАМЕНТА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ГОРОДА МОСКВЫ» (ГБУЗ МКНЦ ИМЕНИ А.С. ЛОГИНОВА ДЗМ)  
111123, г. Москва, ш. Энтузиастов д. 86, тел: 8 495 304 30 39, 8 495 304 3040, info@mknc.ru, сайт: www.mknc.ru

«УТВЕРЖДАЮ»  
Главный внештатный  
специалист по медицинской  
генетике Департамента  
здравоохранения города Москвы

 — Н.С. Демикова

« \_\_\_\_ » \_\_\_\_\_ 2025 г.

### Программа

**Четвертой ежегодной конференции Московского общества медицинских генетиков  
г. Москва, Государственный научный центр колопроктологии имени А.Н. Рыжих  
22-23 мая 2025 г. - четверг-пятница  
22 мая 2025**

**Секция «Онкологические заболевания: от детей к взрослым»**

#### Модераторы:

**Цуканов Алексей Сергеевич**, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с., руководитель отдела лабораторной генетики ФГБУ "НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих" МЗ РФ, г. Москва

**Бодунова Наталья Александровна**, к.м.н., руководитель городского медико-генетического центра, зав. Центром персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

**Друй Александр Евгеньевич**, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной онкологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева» МЗ РФ, г. Москва

**Демидова Ирина Анатольевна**, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОБ №62 ДЗМ», г. Москва

**09:10-09:25 «Проект МОМГ по изучению МСН/синдрома Линча при колоректальном раке»**

**Цуканов Алексей Сергеевич**, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с., руководитель отдела лабораторной генетики ФГБУ "НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих" МЗ РФ, г. Москва.

**Аннотация:** в настоящее время Московским обществом медицинских генетиков совместно с ведущими федеральными центрами и муниципальными онкологическими учреждениями города Москвы ведется проект по изучению частоты встречаемости микросателлитной нестабильности и синдрома Линча среди пациентов с колоректальным раком. Результаты, проведенного клинико-генетического исследования примерно 2000 пациентов, будут освещены в данном докладе.

**09:25-09:40 «Структура патогенных вариантов у пациентов с наследственными формами злокачественных новообразований женской репродуктивной системы по результатам полногеномного секвенирования»**

**Макарова Мария Владимировна**, руководитель направления по онкогенетике, врач-генетик ООО "Эвоген", врач-генетик ФГБУ "РНЦРР" МЗ РФ, г. Москва

**Немцова Марина Вячеславовна**, д.б.н., профессор, эксперт по онкогенетике ООО "Эвоген", зав. лабораторией медицинской генетики института трансляционной медицины и биотехнологии ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова МЗ РФ (Сеченовский Университет), г.н.с. лаб. эпигенетики ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва

**Аннотация:** в данной работе представлены результаты полногеномного секвенирования у пациенток с предполагаемыми наследственными формами злокачественных новообразований женской репродуктивной системы. Основное внимание уделяется идентификации патогенных герминальных вариантов, в т.ч. ранее не описанных и структурных (крупные перестройки генов и хромосом), что может улучшить понимание этиологических генетических факторов. Полученные данные подчеркивают важность генетического тестирования для определения риска и разработки профилактических мер и стратегий лечения у женщин с генетической предрасположенностью, а также с уже диагностированными наследственными злокачественными новообразованиями.

**09:40-09:55 «Полногеномное секвенирование в диагностике наследственных форм злокачественных новообразований желудочно-кишечного тракта у пациентов из г. Москвы»**

**Данишевич Анастасия Михайловна**, врач-генетик Центра персонализированной медицины ГБУЗ ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** в докладе будут представлены промежуточные результаты проекта по полногеномному секвенированию больных раком желудка, поджелудочной железы, толстой кишки и нейроэндокринными опухолями ЖКТ.

**09:55-10:10 «Молекулярно-генетическая гетерогенность центральных и периферических нейрогенных опухолей у детей»**

**Друй Александр Евгеньевич**, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной онкологии ФГБУ НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева, г. Москва

**Аннотация:** в докладе будут представлены результаты исследования молекулярных характеристик нейробластомы, частично и полностью дифференцированных периферических нейрогенных опухолей, а также эмбриональных опухолей ЦНС. Будут рассматриваться параллели в их патогенезе, связанные с общим нейроэктодермальным происхождением. Акцент будет сделан на клинической значимости выявленных биологических маркеров.

**10:10-10:25 «Молекулярно-диагностические маркеры недифференцированных круглоклеточных сарком костей и мягких тканей»**

**Синиченкова Ксения Юрьевна**, врач - детский онколог, н.с. лаборатории молекулярной онкологии ФГБУ НМИЦ ДГОИ имени Дмитрия Рогачева, г. Москва

**Аннотация:** в докладе будет освещен алгоритм и трудности молекулярной диагностики недифференцированных мелкокруглоклеточных сарком (НМКкС) костей и мягких тканей, роль анализа профиля экспрессии генов в диагностике НМКкС.

**10:25-10:40 «Значение определения мутаций в сигнальном пути PI3K-PTEN-AKT при РМЖ»**

**Демидова Ирина Анатольевна**, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОБ №62 ДЗМ», г. Москва

**Аннотация:** aberrации в сигнальном пути PIK3CA-PTEN-AKT являются частым событием при гормон-позитивном раке молочной железы. Мутации этого пути встречаются примерно в 40% (при дольковом раке – до 50%) случаев, ассоциируются с худшим прогнозом заболевания и быстрым формированием резистентности к гормональной терапии. В докладе будут освещены основные особенности выявляемых генетических нарушений, их взаимосвязь с особенностями регуляции пути эстрогенового рецептора и других значимых двигателей онкогенеза. Также будут представлены результаты первого российского проекта по определению нарушений пути PIK3CA-PTEN-AKT у пациенток с гормон-позитивным HER2- негативным раком молочной железы.

**10:40-10:55 «Диагностика опухолей центральной системы у детей методом высокопроизводительного секвенирования»**

*При поддержке компании Virhov, не обеспечен баллами НМО.*

**Скобеев Дмитрий Александрович**, зав. молекулярно-биологической лабораторией ГБУЗ Морозовская ДГКБ ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** высокопроизводительное секвенирование значительно расширило возможности молекулярной диагностики опухолей центральной нервной системы у детей, позволяя точно идентифицировать подтипы с различным прогнозом и ответом на терапию. Метод ВПС стал неотъемлемой частью современной классификации и стратификации опухолей, обеспечивая персонализированный подход к лечению.

**10:55-11:10 «Широкие панели в диагностике рака: возможности и перспективы молекулярной онкологии»**

*При поддержке компании «Рош», не обеспечен баллами НМО.*

**Абрамов Иван Сергеевич**, врач-биолог центра персонализированной медицины ГБУЗ ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** широкие панели на основе секвенирования нового поколения (NGS) становятся ключевым инструментом в молекулярной диагностике злокачественных новообразований, позволяя одновременно выявлять десятки клинически значимых мутаций. Их применение открывает новые возможности для персонализированного подбора терапии, мониторинга заболевания и прогнозирования ответа на лечение

**11:10-11:30 Вопросы докладчикам, дискуссия**

**11:30-11:50 Перерыв**

**Секция «Цитогеномика и молекулярная генетика мозга»**

**Модераторы:**

**Юров Иван Юрьевич**, д.б.н., профессор РАН, зав. лабораторией молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, зав. лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «РМАНПО» МЗ РФ, член научного комитета Московского общества медицинских генетиков, г. Москва

**Черных Вячеслав Борисович**, д.м.н., профессор кафедры эндокринных болезней ИВиДПО ФГБНУ "МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики медико-биологического факультета ГБОУ ВПО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, г. Москва

**11:50-12:05 «Цитогеномика и молекулярная генетика заболеваний, связанных с хаотизацией генома»**

**Юров Иван Юрьевич**, д.б.н., профессор РАН, зав. лабораторией молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, зав. лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «РМАНПО» МЗ РФ, член научного комитета Московского общества медицинских генетиков, г. Москва

**Аннотация:** настоящий доклад посвящен актуальной, но малоизученной теме: «хаотизация генома как механизма широкого спектра заболеваний». Будут освещены клинические последствия нарушения стабильности генома, среди которых ведущее место занимает нарушения развития и функционирования центральной нервной системы. Особо будет отмечено решение проблемы выявления причин и последствий хаотизации генома.

**12:05-12:20 «Реанализ половых хромосом и геномных аномалий у пациентов с нарушением формирования пола и репродукции»**

**Черных Вячеслав Борисович**, д.м.н., профессор кафедры эндокринных болезней ИВиДПО ФГБНУ "МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики медико-биологического факультета ГБОУ ВПО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** гоносомные аномалии являются частой причиной аномалий формирования пола и полового развития, тяжелых форм мужского и женского бесплодия, связанного с нарушением гаметогенеза. Многие из них диагностируют по результатам стандартного цитогенетического исследования (СЦИ), но часто для их детекции и верификации требуется использование молекулярно-цитогенетического и молекулярно-генетического, которые дополняют данные СЦИ, позволяют выявлять скрытый мозаицизм обнаруживать сложные структурные аномалии, уточнять структуру дериватных хромосом. В докладе будут представлены собственные клинические примеры, в которых проведен реанализ кариотипа у пациентов с наличием или подозрением на аномалии половых хромосом. Использование дополнительного комплексного цитогенетического и молекулярного исследования позволяет повысить эффективность диагностики и снизить частоту ошибок.

**12:20-12:35 «Цитогенетический и молекулярно-цитогенетический анализ хромосомной патологии, ассоциированный с синдромом Шершевского-Тернера»**

**Колотий Алексей Дмитриевич**, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ и молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», г. Москва

**Юров Иван Юрьевич**, д.б.н., профессор РАН, зав. лабораторией молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, зав. лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ

ДПО «РМАНПО» МЗ РФ, член научного комитета Московского общества медицинских генетиков, г. Москва

*Демидова Ирина Александровна*, к.б.н., в.н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ и молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», г. Москва

**Аннотация:** синдром Шерешевского-Тернера (СШТ) – один из наиболее частых синдромов у девочек, который характеризуется большим разнообразием кариотипов, в том числе мозаичных форм, объединенных одним признаком – отсутствием или нарушением структуры хромосомы X. В докладе представлен спектр хромосомных аномалий и фенотипических проявлений большой когорты девочек с данным синдромом.

### **12:35-12:50 «Потеря гетерозиготности в импринтированных участках генома у детей с нарушением развития центральной нервной системы (ЦНС)»**

*Васин Кирилл Сергеевич*, к.м.н., с.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

*Юров Иван Юрьевич*, д.б.н., профессор РАН, зав. лабораторией молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, зав. лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «РМАНПО» МЗ РФ, член научного комитета Московского общества медицинских генетиков, г. Москва

*Куриная Оксана Сергеевна*, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ и молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», г. Москва

**Аннотация:** потери гетерозиготности, затрагивающие импринтированные локусы, часто встречаются при заболеваниях головного мозга у детей. Наиболее часто в клинической практике рассматриваются подобные изменения в импринтированных участках хромосом 7, 11 и 15. В докладе будут представлены результаты анализа потери гетерозиготности и их биоинформатический анализ в контексте нарушения развития ЦНС.

### **12:50-13:05 «Цитогеномный анализ причин хромосомной нестабильности у детей с нарушениями центральной нервной системы (ЦНС)»**

*Юдицкая Мария Евгеньевна*, м.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва, аспирант кафедры медико-биологических дисциплин Медицинского института НИУ «БелГУ», г. Белгород

*Юров Иван Юрьевич*, д.б.н., профессор РАН, зав. лабораторией молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова»

МЗ РФ, зав. лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «РМАНПО» МЗ РФ, член научного комитета Московского общества медицинских генетиков, г. Москва

**Аннотация:** доклад посвящен анализу причин хромосомной нестабильности у детей с нарушениями развития центральной нервной системы (ЦНС) на базе данных, полученных с помощью классических цитогенетических и молекулярно-генетических методов. В рамках доклада будет представлен результат анализа данных кариотипирования и молекулярного кариотипирования, представлены основные процессы-кандидаты формирования хромосомной нестабильности.

### **13:05-13:20 «Молекулярно-цитогенетический анализ постоперационных образцов при крипторхизме и гипоспадии»**

**Карпачев Ефим Сергеевич**, лаборант-исследователь лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Юров Иван Юрьевич**, д.б.н., профессор РАН, зав. лабораторией молекулярной цитогенетики нервнопсихических заболеваний имени профессора С.Г. Ворсановой ОСП «НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, зав. лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО «РМАНПО» МЗ РФ, член научного комитета Московского общества медицинских генетиков, г. Москва

**Аннотация:** в настоящем докладе будут представлены новые данные о связи хромосомной нестабильности и крипторхизма. Будут также освещены результаты исследования хромосомной нестабильности в постоперационных образцах.

### **13:20-13:35 «Синдром Шерешевского-Тернера, обусловленный псевдоизодицентрической Хр хромосомой»**

**Трохова Екатерина Сергеевна**, ординатор 2 года (Лабораторная генетика), ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва

**Черных Вячеслав Борисович**, д.м.н., профессор кафедры эндокринных болезней ИВиДПО ФГБНУ "МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики медико-биологического факультета ГБОУ ВПО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** в докладе будет представлен клинический случай синдрома Шерешевского–Тернера (СШТ) у пациентки с мозаицизмом по псевдоизодицентрической Хр хромосоме, содержащей две копии гена SHOX, с точкой разрыва в локусе Xq13.3. Заболевание выявлено в связи с нарушением полового развития и характеризовалось первичной аменореей, дисгенезией гонад, гипоплазией матки, первичным (гипергонадотропным) гипогонадизмом и наличием стигм дизэмбриогенеза, но нормальным ростом. Данный тип структурных перестроек Х-хромосомы, что объясняет более мягкий фенотип, чем при моносомии Х и изохромосомам по длинному плечу за счет сохранения/увеличения копийности генов короткого плеча Х-хромосомы.

**13:35-13:50 «Высокоточное секвенирование онкопанелей и экзонов на платформах MGI: новые возможности для онкогенетики»**

*При поддержке компании MGI, не обеспечен баллами НМО.*

**Юнес Роман Абдаллаевич**, к.б.н., вед. специалист ФГБУН Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН, г. Москва

**Аннотация:** платформы MGI обеспечивают высокоточную и масштабируемую технологию секвенирования, которая позволяет эффективно анализировать онкопанели и экзоны в рамках молекулярной диагностики.

**13:50-14:10 «Опыт изучения статуса промотора гена MGMT с применением наборов "MGMT gene methylation detection kit" при опухолях ЦНС»**

*При поддержке компании Вирхов, не обеспечен баллами НМО.*

**Тельшьева Екатерина Николаевна**, к.б.н., биолог патологоанатомического отделения НМИЦ нейрохирургии им. академика Н.Н. Бурденко, Москва

**Аннотация:** изучено метилирование промотора гена MGMT у пациентов с опухолями ЦНС с использованием наборов "MGMT gene methylation detection kit". Полученные данные подтвердили диагностическую ценность метода и его применимость в клинической практике для прогнозирования ответа на терапию.

**14:10-14:20 Вопросы докладчикам, дискуссия**

**14:20-14:30 Перерыв**

**Секция «Сложные случаи диагностики и новые гены-кандидаты»**

**Модераторы:**

**Михайленко Дмитрий Сергеевич**, к.м.н., доц., зав. кафедрой онтогенетики, зав. учебно-методическим отделом, в.н.с. лаборатория эпигенетики ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва

**Макарова Мария Владимировна**, руководитель направления по онкогенетике ООО «Эвоген», врач-генетик ФГБУ «РНЦРР» МЗ РФ, г. Москва

**Марахонов Андрей Владимирович**, к.б.н., доц., зав. лабораторией наследственных нарушений иммунитета ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва

**14:30-14:45 «Структурные герминальные перестройки, связанные с развитием наследственных онкологических синдромов»**

**Макарова Мария Владимировна**, руководитель направления по онкогенетике ООО «Эвоген», врач-генетик ФГБУ «РНЦРР» МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** большинство случаев наследственных онкологических синдромов обусловлены точковыми герминальными мутациями, для выявления которых адаптированы рутинные диагностические протоколы. При этом гораздо меньше внимания уделяют структурным хромосомным перестройкам, которые также могут быть причиной наследственных онкозаболеваний. В докладе рассмотрены случаи определения герминальных хромосомных мутаций в контексте первичной диагностики наследственных онкосиндромов у жителей г. Москвы и проведен анализ подходов к выявлению этой молекулярной патологии среди разных групп пациентов.

#### **14:45-15:00 «В поисках генетической причины синдрома Морено-Нишимура-Шмидта»**

*Васильев Евгений Витальевич*, к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории клинической геномики и биоинформатики ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

*Данцев Илья Сергеевич* врач-генетик НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

*Колотий Алексей Дмитриевич*, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ и молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБУ «НЦ психического здоровья», г. Москва

**Аннотация:** в докладе приводится характеристика нового случая и сравнительный обзор ранее описанных случаев синдрома Морено–Нишимура–Шмидта (OMIM #608811), генетическая этиология которого на сегодняшний день неизвестна. Молекулярно-цитогенетический анализ выявил у пробанда парацентрическую инверсию  $inv(12)(q13.1q14)$  с инсерцией  $ins(12;18)(q14;q11.2q?12.3)$ . В результате полногеномного секвенирования пробанда с родителями обнаружены признаки комплексной *de novo* хромосомной перестройки с участием хромосом 12 и 18 с вовлечением семи белок-кодирующих генов. Впервые выявлен химерный ген *HMGA2-ZNF521* с точками разрыва в интроне 3 *HMGA2* и в интроне 5 *ZNF521*. Сходство клинических фенотипов в отношении экстремальной высокорослости нашего пациента и единственного ранее описанного случая герминальной перестройки *HMGA2 inv(12)(p11.22q14.3)* позволяет заявить *HMGA2* на роль гена-кандидата для синдрома Морено–Нишимура–Шмидта

#### **15:00-15:15 «Сложности молекулярно-генетической диагностики частой наследственной моторной нейропатии»**

*Субботин Дмитрий Михайлович*, научный сотрудник лаборатории нейрогенетики ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва.

**Аннотация:** недавно была описана новая форма нейропатии – *SORD*-ассоциированная дистальная моторная нейропатия, которая является одной из самых частых аутосомно-рецессивных наследственных периферических нейропатий в ряде стран. Основная сложность молекулярно-генетической диагностики этого заболевания связана с наличием высокомолекулярного псевдогена *SORDP2*, что часто приводит к низкой выявляемости данной патологии. Доклад посвящен решению этой проблемы, что представляет собой важный шаг в повышении эффективности диагностики наследственных нейропатий, особенно в свете разрабатываемой патогенетической терапии, *SORD*-ассоциированной нейропатии.

#### **15:15-15:30 «Диагностика мозаичных форм наследственных онкологических заболеваний на примере пациента с синдромом Хиппеля-Линдау»**

*Михайленко Дмитрий Сергеевич*, к.м.н., доц., зав. кафедрой онтогенетики, зав. учебно-методическим отделом, в.н.с. лаборатория эпигенетики ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва

**Аннотация:** выявление мозаичных форм наследственных онкологических синдромов зачастую затруднено вследствие малой доли мутантных аллелей в крови, что приводит к ложноотрицательным результатам в рутинной генетической диагностике. Однако возраст манифестации и тяжесть течения заболевания у мозаиков не отличается от таковой при обычном гетерозиготном носительстве патогенного варианта, что диктует необходимость своевременного

выявления мозаичной формы. В докладе рассмотрен случай пациента с синдромом Хиппеля-Линдау (ангиоматоз сетчатки, множественные гемангиобластомы, светлоклеточный рак почки) у которого секвенирование по Сэнгеру и MLPA в двух разных лабораториях не позволили выявить мутацию. Лишь анализ ДНК из разных опухолей пациента, а затем валидация обнаруженного в них одного и того же вариантного аллеля гена VHL в крови с помощью NGS с высоким покрытием привели к определению мозаицизма с долей патогенного варианта в крови 2% и установлению окончательного диагноза заболевания.

#### **15:30-15:45 «Клинические случаи синдрома Луи-Бар у детей с неврологическими нарушениями»**

*Мишина Олеся Сергеевна*, врач-генетик ООО «Эвоген», ФГБУ «НМИЦ гематологии» МЗ РФ, г. Москва.

**Аннотация:** синдром Луи-Бар, или атаксия-телеангиэктазия, обусловлен герминальными мутациями в гене-супрессоре ATM и характеризуется выраженной клинической гетерогенностью: нейродегенеративными изменениями и неврологическими проявлениями, нарушениями в работе иммунной системы, а также повышенным риском развития опухолей. В докладе рассмотрены случаи этого редкого заболевания из собственной практики и обсуждены подходы к генетической диагностике атаксии-телеангиэктазии у детей.

#### **15:45-16:00 «Решающее значение молекулярно-генетической диагностики в судьбе пациента с врожденным дефектом иммунитета»**

*Кузьменко Наталья Борисовна*, к.м.н., зав. отделом оптимизации лечения первичных иммунодефицитов ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» МЗ РФ, г. Москва.

**Аннотация:** в докладе будет представлена информация о генетическом разнообразии в группе пациентов с врожденным дефектом иммунитета, открытых в последние годы новых генах, дефекты которых приводят к фенотипу иммунодефицита. Также речь пойдет об особенностях поиска генетической причины болезни среди пациентов с врожденным дефицитом иммунитета.

#### **16:00-16:15 «Молекулярно-генетическая диагностика туберозного склероза: от панели до генома»**

*Ефремова Анна Викторовна*, н.с. лаборатории эпигенетики ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва.

**Аннотация:** диагностика туберозного склероза требует комплексного клиничко-генетического подхода: знания диагностических критериев, поиска нарушений в генах TSC1/2 в виде точковых мутаций, протяженных делеций, мозаичных вариантов и их интерпретации, дифференциальной диагностики с другими заболеваниями. В докладе будет рассмотрена эволюция методов молекулярно-генетической диагностики туберозного склероза в лабораториях эпигенетики и ЛМГД №2 ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», их преимущества и недостатки, включая различные NGS-подходы.

#### **16:15-16:30 «IGLL1: новый старый игрок на поле неонатального скрининга первичного иммунодефицита»**

*Амлеева Мария Алексеевна*, специалист по биоинформатике лаборатории молекулярной цитогенетики ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва.

*Бобрешова Анастасия Михайловна*, м.н.с., ФГБНУ «МГНЦ им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва

**Аннотация:** по результатам расширенного неонатального скрининга на первичные иммунодефициты с использованием маркера KREC были получены неожиданные результаты, свидетельствующие о том, что ген IGLL1 является одной из частых причин снижения KREC. В докладе будут рассмотрены сложности выявления генетических вариантов в этом гене, подходы к подтверждению данных вариантов референсными методами, а также поднят вопрос о клиническом значении вариантов в гене IGLL1.

**16:30-16:45 «NGS в реальной практике: задачи диагностики и пути их решения при немелкоклеточном раке легкого на примерах из собственной практики»**

*Лисица Татьяна Сергеевна*, врач–лабораторный генетик молекулярно-биологической лаборатории отдела морфологической и молекулярно-генетической диагностики опухолей НИИ клинической онкологии ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** немелкоклеточный рак легкого – частое онкологическое заболевание, при котором нередко в опухоли обнаруживают точечные соматические мутации с предиктивной ценностью в различных онкогенах. В докладе будет освещена проблема профилирования мутаций при раке легкого с помощью высокопроизводительного секвенирования, преимущества и недостатки этого подхода, особенности оценки предиктивной значимости различных генетических вариантов.

**16:45-16:55 Вопросы докладчикам, дискуссия**

**Заккрытие первого дня конференции**

**День 2**

**23 мая 2025**

**Секция молодых ученых**

**Модератор:**

**Воронцова Мария Владимировна**, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной эндокринологии ФГБОУ ВО «МГУ имени М.В. Ломоносова»; зав. лабораторией терапии орфанных заболеваний ФГАОУ ВО «МФТИ», в.н.с. института детской эндокринологии ГНЦ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

**09:30-09:50 «Синдром Примроуз: клинический полиморфизм»**

*Кострюкова Алиса Михайловна*, студент факультета фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «МГУ имени М.В. Ломоносова», г. Москва

*Парфененко Мария Алексеевна*, лаборант-исследователь лаборатории клинической геномики и биоинформатики НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, студент факультета фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «МГУ имени М.В. Ломоносова», г. Москва

*Рябикина Полина Сергеевна* студент факультета фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «МГУ имени М.В. Ломоносова», г. Москва

*Курамагомедова Рабиат Газимагомедовна*, врач-педиатр отделения врожденных и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

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

**Аннотация:** синдром Примроуз — редкое генетическое заболевание, характеризуется нарушениями интеллектуального развития, расстройствами поведения, гипотонией, дистальной атрофией мышц, контрактурами и остеопорозом. Синдрома Примроуз связан с патогенными вариантами в ZBTB20 или вариантами числа копий этого гена. В докладе будут описаны два клинических случая пациентов с данным синдромом с различными мутациями ZBTB20 и отличающимся фенотипом.

#### **09:50-10:10 «Влияние генетических факторов на формирование артериовенозных мальформаций головного мозга»**

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

**Коновалов Александр Николаевич**, д.м.н., профессор, академик РАН, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики НМИЦ нейрохирургии им. академика Н.Н. Бурденко, г. Москва

**Аннотация:** в последние годы внимание ученых активно привлекает роль и влияние генетических факторов на развитие патологий сосудистой системы головного мозга. Артериовенозные мальформации головного мозга - пороки развития сосудистой системы, представляющие из себя клубки неправильно сформированных патологических артерий и вен. Ранее принято было считать, что данная патология может быть только врожденной и обычно возникает как проявление геморрагической сосудистой телеангиэктазии (ННТ). Однако проводимые в последнее время исследования доказали, что возникновение АВМ также может носить и спорадический характер, не являясь симптомом ННТ. Целью данной работы является собрать воедино имеющуюся на данный момент актуальную информацию о генетических аспектах, влияющих на формирование АВМ головного мозга и определить потенциальные перспективы проведения дальнейших исследований в данном направлении.

#### **10:10-10:30 «Фармакогенетические аспекты индивидуального ответа на циклоспорин у детей с нефротическим синдромом»**

**Пахомова Виктория Павловна**, студент медико-биологического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, лаборант-исследователь НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, 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 им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н. И Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** циклоспорин применяется для лечения нефротического синдрома (НС) у детей со стероидной зависимостью или резистентностью, однако терапевтический ответ на циклоспорин варьирует, и пациенты могут сталкиваться с рецидивирующим течением. Мы проанализировали экспрессию генов, связанных с метаболизмом и механизмом действия циклоспорина, у пациентов с НС вышедших в стойкую ремиссию и рецидивирующих на фоне приема препарата. Выявленные различия в экспрессии могут быть перспективными для персонализации терапии.

**10:30-10:50 «Синдром Фелан-Макдермид: Дифференциальная диагностика и медико-генетическое консультирование»**

**Парфененко Мария Алексеевна**, лаборант-исследователь лаборатории клинической геномики и биоинформатики НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, студент факультета фундаментальной медицины ФГБОУ ВО «МГУ имени М.В. Ломоносова», г. Москва

**Грознова Ольга Сергеевна**, д.м.н., профессор кафедры инновационной педиатрии и детской хирургии ИНОПР, г.н.с. отдела детской кардиологии и аритмологии НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

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

**Аннотация:** синдром Фелан-МакДермид - одна из рекуррентный синдромальных форм расстройства аутистического спектра, характеризующаяся также нарушениями интеллектуального развития, судорогами, мышечной гипотонией, сниженной болевой чувствительностью и нарушениями потоотделения. Причиной данного расстройства являются патогенные варианты в гене SHANK3 или вариации цикла копий (делеции) этого гена. Пациенты с синдромом Фелан-МакДермид нуждаются в междисциплинарной медицинской помощи, а генетическая гетерогенность и неполная пенетрантность, характерные для расстройства, затрудняют диагностику и медико-генетическое консультирование. В свете начала клинических испытаний патогенетического препарата - JAG201 - необходимо актуализировать знания об этом синдроме.

**10:50-11:00 Вопросы докладчикам, дискуссия**

**11:00-11:40 Перерыв**

**Секция «Двойной генетический диагноз»**

**Модераторы:**

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

**Демикова Наталия Сергеевна**, д.м.н., главный внештатный специалист по медицинской генетике Департамента здравоохранения города Москвы, профессор кафедры медицинской генетики ГБОУ ДПО РМАПО МЗ РФ, г. Москва

**Заклязьминская Елена Валерьевна**, д.м.н., зав. лабораторией медицинской генетики РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского, г. Москва

**11:40-11:55 «Клинические проявления у мальчика с X-сцепленным доминантным гипофосфатемическим рахитом в сочетании с синдромом Нуна I типа»**

**Николаева Екатерина Александровна**, д.м.н, старший научный сотрудник НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Курамагомедова Рабиат Газимагомедовна**, врач-педиатр отделения врожденных и наследственных заболеваний НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

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

**Аннотация:** в докладе приводится клинико-генетический анализ описание случая двойного генетического диагноза X-сцепленного доминантного гипофосфатемического рахита и синдрома Нунан I типа, выявление которого стало возможным благодаря применению полногеномного секвенирования

#### **11:55-12:10 «Нефрокальциноз у ребёнка с синдромом Кабуки: диагностическая одиссея»**

**Аксенова Марина Евгеньевна**, к.м.н., врач-нефролог, ведущий научный сотрудник отделения наследственных и приобретенных болезней почек НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Мухина Анна Александровна**, врач аллерголог-иммунолог, сотрудник консультативного отделения ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» МЗ РФ, г. Москва

**Шумихина Марина Владимировна**, к.м.н., врач-нефролог ДГКБ № 13 им. Н.Ф. Филатова, г. Москва

**Аннотация:** в данном случае ребенок длительно не мог достигнуть корректного диагноза из-за того, что врач расценивал патологию почек у мальчика, как результат синдрома Кабуки. Однако, проведение полногеномного секвенирования выявило моногенную форму нефрокальциноза, как второй генетический диагноз. Таким образом фенотип ребенка был объяснен сочетанием двух нозологических форм

#### **12:10-12:25 «Синдром смежных генов PKD1 и TSC2: ли так все очевидно?»**

**Морозов Сергей Леонидович**, к.м.н., врач-педиатр-нефролог, ведущий научный сотрудник отделения наследственных и приобретённых болезней почек имени профессора М. С. Игнатовой НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, доцент кафедры госпитальной педиатрии №2 ФГБУ ВО РНИМУ имени Н. И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Пирузиева Оксана Рашидовна**, врач-нефролог НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** в данном клиническом случае у ребенка имелась микроструктурная хромосомная аномалия, затрагивающая два смежных гена PKD1 и TSC2, что вызвало сочетание в его фенотипе симптомов двух моногенных заболеваний

#### **12:25-12:40 «Комплексный подход к медико-генетическому консультированию в семье с тремя находками»**

**Балашова Мария Сергеевна**, к.м.н., врач-генетик университетской клинической больницы №1 КЦ ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова МЗ РФ (Сеченовский Университет), г. Москва

**Ваиакмадзе Нато Джумберовна**, д.м.н., профессор кафедры факультетской педиатрии ИМД Клиническая база: НИИ педиатрии и охраны здоровья детей научно-клинического центра №2 ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва

**Садекова Мариам Анверовна**, лаборант лаборатории медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва.

**Дземешкевич Сергей Леонидович**, профессор, д.м.н., г.н.с. ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва

**Заклязьминская Елена Валерьевна**, д.м.н., зав. лабораторией медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва

**Аннотация:** в данном сообщении рассматривается редкий клинический случай, где наблюдалось три моногенных патологии у одного ребенка, что создало необычный прецедент для медико-генетического консультирования.

**12:40-12:55 «Редко, но метко: сочетание МПС и гемофилии»**

**Шепина Анастасия Александровна**, врач-педиатр ГБУЗ Морозовская ДГКБ ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** особое внимание в данном клиническом наблюдении привлекает не только наличие двух наследственных заболеваний, но и применение двух патогенетических препаратов, поскольку оба этих заболевания - МПС и гемофилия - имеют свое лечение.

**12:55-13:10 «Мутации в генах ионных каналов как фактор аритмогенеза при гипертрофических кардиомиопатиях»**

**Заклязьминская Елена Валерьевна** д.м.н., зав. лабораторией медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва

**Исланов Игорь Олегович**, младший научный сотрудник лаборатория медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», НКЦ 1, г. Москва

**Дземешкевич Сергей Леонидович**, профессор, д.м.н., г.н.с. ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», г. Москва

**Аннотация:** в данном докладе рассматривается серия случаев, в которой сочетались патогенные и вероятно патогенные варианты в генах, связанных с кардиомиопатией и генах, связанных с нарушениями ритма сердца

**13:10-13:25 «Влияние вариантов двух разных генов на фенотип пациента с миодистрофией»**

**Артемяева Светлана Брониславовна**, к.м.н., врач-невролог, зав. детским психоневрологическим отделением-2 НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, вед. специалист по нервно-мышечным заболеваниям, член региональной общественной организации «Общество специалистов по нервно-мышечным заболеваниям», член международного альянса специалистов в области нервно-мышечных болезней TREAT-NMD, куратор реестра пациентов со спинальной мышечной атрофией в России, г. Москва

**Монахова Анастасия Вячеславовна**, врач-невролог, младший научный сотрудник отдела психоневрологии и эпилептологии НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Шулякова Ирина Валерьевна**, врач-невролог НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** данное наблюдение является редким вследствие сочетания у ребенка сразу двух различных мышечных дистрофий, что ведет к трудности понимания врачом, проявлением патологии какого именно гена является клиническая симптоматика у пробанда

**13:25-13:40 Сочетание синдромов Лойса-Дитца 2 типа и Билса, приводящее к дисфункции TGF $\beta$  сигнального пути**

**Грицевская Дарья Юрьевна**, н.с., аспирант НИКИ педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ имени Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

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

**Аннотация:** в данном клиническом наблюдении оба патогенных варианта локализованы в генах, относящихся к TGF-beta-сигнальному пути. Вероятно, вследствие двойного «удара» по одному молекулярному процессу сформировался крайне тяжелый фенотип, приведший к летальности у ребенка в возрасте 2х лет.

**13:40-14:00 Вопросы докладчикам, дискуссия**

**14:00-14:10 Перерыв**

**Секция: молекулярно-генетические исследования в онкогематологии**

**Модераторы:**

**Цаур Григорий Анатольевич**, д.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», зав. лабораторией клеточной терапии онкогематологических заболеваний ГАУЗ СО «Институт медицинских клеточных технологий», г. Екатеринбург

**Ольшанская Юлия Вячеславовна** зав. лабораторией цитогенетики и молекулярной генетики ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» МЗ РФ, Москва

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

**14:10-14:30 «Мутации в гене FLT3: от кошки Susan McDonough и до наших дней»**

**Цаур Григорий Анатольевич**, зав. лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», зав. лабораторией клеточной терапии онкогематологических заболеваний ГАУЗ СО «Институт медицинских клеточных технологий», г. Екатеринбург

**Аннотация:** в докладе будут представлены данные о структуре и функциях гена FLT3, эволюции его названия, а также дан обзор наиболее частых видов мутаций – внутренних tandemных повторов (FLT3-ITD) и точечных мутаций в тирозинкиназном домене (FLT3-TKD), технологий их выявления, прогностического значения мутаций FLT3 при остром миелоидном лейкозе, чувствительности к таргетной терапии с использованием ингибиторов FLT3. Доклад может представлять интерес для гематологов, детских онкологов, врачей клинической лабораторной диагностики, лабораторных генетиков, биологов.

#### **14:30-14:45 «Мутационный статус гена FLT3 при остром миелоидном лейкозе»**

*Цапкова Лариса Александровна*, к.б.н., с.н.с. лаборатории онкогенетики и наследственных заболеваний ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** доклад посвящен анализу мутационного статуса гена FLT3 у пациентов с ОМЛ, обзору методов выявления и прогностическому значению мутаций, применению полученных результатов в клинической практике. Доклад может представлять интерес для гематологов, онкологов, врачей клинической лабораторной диагностики, лабораторных генетиков, биологов.

#### **14:45-15:00 «FLT3-ITD у детей с ОМЛ: структура и клинические значения»**

*Итов Альберт Баширович*, врач КЛД ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачёва» МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** у детей с ОМЛ FLT3-ITD является одним из самых часто встречающихся генетических событий, характеризуются высокими показателями развития первичной рефрактерности и частыми рецидивами. Ранее, неблагоприятное прогностическое значение FLT3-ITD рассматривалось, в основном, в контексте ОМЛ с нормальным кариотипом при отсутствии мутаций в гене NPM1 или при сочетании мутаций в гене NPM1 и FLT3-ITD с AR>0,5. В докладе будет изложены полный молекулярно-генетический профиль детей с FLT3-ITD, ее значение для показателей выживаемости в различных цитогенетических группах и эффективность применения FLT3-ингибиторов. Будет подробно описана структура FLT3-ITD у детей и потенциальное значение характера дуплицированных фрагментов для ОВ и БСВ.

#### **15:00-15:20 «Возможности молекулярно-генетической диагностики острых лейкозов»**

*Чегодарь Анжелика Сергеевна*, зав. лабораторией полимеразной цепной реакции ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** острый лейкоз - это быстро развивающееся клональное опухолевое заболевание кроветворной ткани, характеризующееся увеличением незрелых кровяных клеток в костном мозге и периферической крови, требующее внедрения современных методов диагностики и лечения. В данном докладе будут рассмотрены молекулярно-генетические подходы к диагностике и особое внимание будет уделено ключевым генетическим маркерам, ассоциированным с различными подтипами острых лейкозов, поскольку они играют решающую роль в выборе оптимальной терапевтической стратегии и оценке прогноза.

#### **15:20-15:35 «Современный взгляд на молекулярно-генетический портрет агрессивных лимфом»**

*Габеева Нелли Георгиевна*, к.м.н., врач-гематолог отделения гематологии и химиотерапии лимфом с блоком трансплантации костного мозга и гемопоэтических стволовых клеток ФГБУ НМИЦ гематологии МЗ РФ, Москва

**Аннотация:** доклад посвящен современным подходам к терапии различных вариантов агрессивных лимфом, в том числе, с опорой на выявленные генетические маркеры. Будут представлены собственные результаты терапии и диагностики. Особое внимание будет уделено мутациям в гене TP53

#### **15:35-15:50 «Множественная миелома: цитогенетические характеристики и практический опыт диагностики»**

*Кобзев Юрий Николаевич*, к.м.н., зав. молекулярно-биологической лабораторией ГБУЗ ММНКЦ им. С.П. Боткина ДЗМ, г. Москва

**Цыбакова Наталья Юрьевна**, к.м.н., врач-лабораторный генетик молекулярно-биологической лаборатории ГБУЗ ММНКЦ им. С.П. Боткина ДЗМ, г. Москва

**Аннотация:** доклад посвящен анализу цитогенетических характеристик множественной миеломы с акцентом на редкие и нестандартные хромосомные аномалии, встречающиеся в клинической практике. В рамках выступления будет рассмотрена роль FISH-анализа для выявления ключевых генетических изменений, стратификация риска и пересмотр mSMART классификации; на основе собственного опыта представлены редкие и уникальные случаи. Доклад ориентирован на гематологов, специалистов в области клинической лабораторной диагностики и лабораторной генетики.

**15:50-16:05 «Цитогенетические и молекулярно-генетические находки при макроглобулинемии Вальденстрема»**

**Цаур Григорий Анатольевич**, зав. лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», зав. лабораторией клеточной терапии онкогематологических заболеваний ГАУЗ СО «Институт медицинских клеточных технологий», г. Екатеринбург

**Аннотация:** в докладе будет дано описание цитогенетического и молекулярно-генетического ландшафта макроглобулинемии Вальденстрема, представлены наиболее оптимальные подходы к генодиагностике данной нозологии, даны практические рекомендации по тестированию наиболее частых цитогенетических и молекулярно-генетических маркеров. Доклад рассчитан на гематологов, специалистов в области клинической лабораторной диагностики и лабораторной генетики.

**16:05-16:20 «Что скрывается за этой информацией, что FLT3 «положительный»**

**Северина Наталья Александровна**, к.б.н., врач КЛД ФГБУ НМИЦ Гематологии МЗ РФ, г. Москва

**Аннотация:** доклад посвящен анализу мутаций в гене FLT3. Оценка частоты выявления FLT3-ITD при остром миелоидном лейкозе у взрослых, сравнение различных методов исследования. Анализ спектра FLT3-ITD в дебюте/рецидиве и у пациентов с первичной рефрактерностью. Причины расхождения результатов исследований в разных лабораториях. Ассоциация FLT3-ITD с инсерциями в NPM1.

**16:20-16:30 Вопросы докладчикам, дискуссия**

**16:30-16:45 Закрытие конференции**