

IX СЪЕЗДА РОССИЙСКОГО ОБЩЕСТВА МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ



ПРОГРАММА

МЭРИЯ МОСКВЫ,
УЛ. НОВЫЙ АРБАТ, 36
30 ИЮНЯ, 1–2 ИЮЛЯ 2021 ГОДА

30 июня

Большой Конференц-зал

9:30–9:45

Торжественное открытие Съезда. Приветствия

Ижевская В.Л., Куцев С.И., Мурашко М.А., Скворцова В.И.,
Тевяшова Т.Н., Рошаль Л.М.

9:45–11:30

Пленарное заседание

Модераторы: Гинтер Е.К., Пузырев В.П.

Медицинская генетика в постгеномную эру

Ижевская В.Л. (20 мин.)

Состояние и перспективы развития медико-генетической
службы России

Куцев С.И. (20 мин.)

Эволюция предиктивной медицины

Баранов В.С. (25 мин.)

Ненаследуемая генетика болезней человека

Лебедев И.Н. (25 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

11:30–12:00

Перерыв

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»

Большой Конференц-зал

12:00–13:45

Симпозиум

Нарушения обмена аминокислот, органических кислот и жирных кислот

Модераторы: Захарова Е.Ю., Михайлова С.В.

Алкаптонурия: молекулярно-генетическая диагностика и
подходы к терапии

Некрасов А.Ю. (20 мин.)

Глутаровая ацидурия тип 1: особенности спектра мутаций в РФ

Баранова П.В., Куркина М.В. (15 мин.)

Пропионовая ацидурия: спектр мутаций в РФ

Галушкин А.С. (15 мин.)

Нарушения обмена нейротрансмитеров

Михайлова С.В. (15 мин.)

Пероксисомные болезни: биохимическая генетическая характеристика

Куркина М.В. (15 мин.)

Альфа-маннозидоз: опыт наблюдения за пациентами с ультраредким заболеванием

Семячкина А.Н., Подклетнова Т.В. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

13:45–14:30

Перерыв

14:30–15:45

Симпозиум

Диагностика и лечение наследственных болезней

Модераторы: Захарова Е.Ю.

Пути улучшения выявляемости болезни Гоше в РФ

При поддержке компании Пфайзер*

Захарова Е.Ю. (15 мин.)

Фенотипы МПС. Рисуем портрет пациента вместе

При поддержке компании Санофи*

Захарова Е.Ю. (15 мин.)

Возможности ранней диагностики и лечения синдрома Хантера (МПС II)

При поддержке компании Такеда*

Кузенкова Л.М. (15 мин.)

Гепатоспленомегалия как важный диагностический признак

При поддержке компании Санофи*

Вашакмадзе Н.Д. (15 мин.)

* Не входит в программу НМО.



Как не пропустить курабельное нервно-мышечное заболевание в дебюте у детей

При поддержке компании Санофи*
Курбатов С.А. (15 мин.)

15:45–16:00

Перерыв

16:00–17:00

Сателлитный симпозиум

Пациент-ориентированный подход в диагностике и лечении лизосомных болезней накопления

При поддержке компании Такеда*
Модераторы: Захарова Е.Ю., Вашакмадзе Н.Д.

Диагностика Болезни Гоше

Сметанина Н.С. (20 мин.)

Роль мощности доказательной базы орфанного препарата в предсказуемости результатов лечения (на примере МПС II)

Вашакмадзе Н.Д. (20 мин.)

Современные возможности лечения болезни Фабри

Моисеев С.В. (20 мин.)

17:00–17:15

Перерыв

17:15–18:45

Симпозиум

Митохондриальные болезни

Модераторы: Цыганкова П.Г., Ключников С.А.

Особенности двигательных нарушений у взрослых пациентов с митохондриальными заболеваниями

Ключников С.А. (20 мин.)

Оптические нейропатии митохондриального генеза: известные фенотипы и новые гены

Шеремет Н.Л. (15 мин.)

Митохондриальные заболевания со СМА-подобным фенотипом

Курбатов С.А. (15 мин.)

Биохимические подходы к диагностике митохондриальных заболеваний

Крылова Т.Д. (15 мин.)

Комплексная ДНК-диагностика митохондриальных заболеваний

Цыганкова П.Г. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

Малый Конференц-зал

12:00–13:50

Симпозиум

Генетика многофакторных заболеваний и сложно-наследуемых признаков

Модераторы: Пузырев В.П., Хуснутдинова Э.К.

Мультидисциплинарный подход к генетике многофакторных признаков – от биобанкинга до персонализированной медицины

Прокопенко И. А. (Великобритания), Хуснутдинова Э.К. (30 мин.)

Картирование постгеномных данных: онкология и шизофрения как модель выявления обратной коморбидности

Кайшева А.Л., Лисица А.В. (20 мин.)

Оценка индивидуальных рисков многофакторных заболеваний

При поддержке компании ООО «Генотек»*

Ильинский В.В., Ракитько А. (15 мин.)

«Менделевский код» в генетической структуре многофакторных заболеваний

Назаренко М.С., Слепцов А.А., Пузырев В.П. (20 мин.)

Первичные кардиомиопатии: от моногенного до олигогенного

Заклязьминская Е.В. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

13:50–14:30

Перерыв

14:30–15:30

Сателлитный симпозиум

Диагностика и лечение наследственных нарушений обмена жирных кислот

При поддержке компании Нутриция*

Модераторы: Захарова Е.Ю., Дегтярева А.В.

Современные возможности диагностики наследственных нарушений обмена жирных кислот

Захарова Е.Ю. (20 мин.)

Терапия при наследственных нарушениях обмена жирных кислот

Печатникова Н.Л. (20 мин.)

Тактика ведения пациентов с наследственными нарушениями обмена жирных кислот в неонатальном периоде

Дегтярева А.В. (20 мин.)

15:30–15:45

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



15:45–17:30

Симпозиум

Генетика многофакторных заболеваний и сложно-наследуемых признаков

Модераторы: Пузырев В.П., Хуснутдинова Э.К.

Транскриптомика плацентарной ткани: идентификация молекулярных механизмов и мишеней для таргетной терапии больших акушерских синдромов
Трифопова Е.А. (15 мин.)

Генетические аспекты коморбидности

Брагина Е.Ю., Гомбоева Д.Е., Жалсанова И.Ж., Назаренко М.С. (15 мин.)

Молекулярные механизмы фенотипической гетерогенности хронической обструктивной болезни легких: роль JAK/STAT-NFKB1-сигнального пути и молекул иммунного ответа

Корытина Г.Ф., Азнабаева Ю.Г., Темнов М.Ю., Зулькарнеев Ш.Р., Ахмадишина Л.З., Кочетова О.В., Загидуллин Ш.З., Викторова Т.В. (15 мин.)

Адипокины жировой ткани в патогенезе ожирения и ишемической болезни сердца

Побожева И.А., Пантелеева А.А., Разгильдина Н.Д., Полякова Е.А., Драчева К.В., РОШБеляева О.Д., Беркович О.А., Баранова Е.И., Пчелина С.Н., Мирошникова В.В. (15 мин.)

Деметилирование ретротранспозона LINE-1 ассоциировано с дестабилизацией атеросклеротических бляшек

Шарыш Д.В., Марков А.В., Слепцов А.А., Валиахметов Н.Р., Королева Ю.А., Казанцев А.Н., Барбараш О.Л., Назаренко М.С. (15 мин.)

Превентивный подход в диагностике. Неинвазивная оценка риска мультифакторных заболеваний

При поддержке ID Clinic*
Артемьева Н.О. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

17:30–17:40

Перерыв

17:40–19:00

Симпозиум

Генетика нарушений репродукции

Модераторы: Черных В.Б.

Современные возможности и подходы к диагностике генетических нарушений репродукции

Курило Л.Ф., Сорокина Т.М., Черных В.Б. (15 мин.)

Гоносомные аномалии и мозаицизм у пациентов с НФП, связанным с нарушением дифференцировки гонад

Опарина Н.В., Черных В.Б. (15 мин.)

Фенотипический полиморфизм при дисгенезии гонад, обусловленной мутациями в гене NR5A1

Калинченко Н.Ю., Райгородская Н.Ю., Васильев Е.В., Колодкина А.А., Орехова А.С., Морозов И.А., Петров В.М., Рубцов П.М., Тюльпаков А.Н. (15 мин.)

Наследственные нарушения биосинтеза андрогенов

Тюльпаков А.Н., Калинченко Н.Ю., Васильев Е.В., Иуотси В.А., Орехова А.С., Петров В.М., Рубцов П.М. (15 мин.)

CFTR-генотипы и сперматологическая характеристика пациентов с обструкцией семявыносящих протоков

Марнат Е.Г., Адян Т.А., Штаут М.И., Черных В.Б. (15 мин.)

Дискуссия (5 мин.)

Сектор А

12:15–13:45

Симпозиум

Мутагенез, генотоксикология

Модераторы: Дурнев А.Д., Ревазова Ю.А.

Молекулярный ответ фибробластов кожи человека с мутацией m. 14441 t>c на воздействие ионизирующего излучения в малых и средних дозах

Абрамова М.С., Конькова М.С., Момот В.Ю., Кальянов А.А. (15 мин.)

Генотоксикология лекарственных средств: современное состояние и перспективы

Жанатаев А.К., Дурнев А.Д. (15 мин.)

Влияние новых водорастворимых производных фуллере-на с60, имеющих одинаковые заместители и одну замену CL -> ME на экспрессию генов и активность транскрипционных факторов NRF2 и NFKB

Савинова Е.А., Ершова Е.С., Родионов И.В., Вейко Н.Н., Краевая О.А., Трошин П.А., Костюк С.В. (15 мин.)

Влияние дифференциальной экспрессии генов ADAMTS1, RBFOX2, THBS1 и WHSC1 на формирование радиационно-индуцированного клеточного ответа

Савченко Р.Р., Васильев С.А., Фишман В.С., Сухих Е.С., Грибова О.В., Старцева Ж.А., Мурашкина А.А., Дорофеева А.В., Шункова Д.М., Лебедев И.Н. (15 мин.)

Антимутагенная активность и гепатопротекторное действие противолучевых препаратов

Сычева Л.П., Рождественский Л.М., Лисина Н.И., Шлякова Т.Г., Зорин В.В. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

13:45–14:30

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



14:30–16:15

Симпозиум

Мутагенез, генотоксикология

Модераторы: Дурнев А.Д., Ревазова Ю.А.

Модификация мелаксенон генотоксического воздействия хронической кадмиевой интоксикации у крыс
Чшиева Ф.Т., Чшиев Т.В., Кокаев Р.И. (15 мин.)

Возможность использования различных линий Dr. melanogaster в генотоксикологических исследованиях
Неупокова О.В., Воронова О.Л., Чурин А.А. (15 мин.)

Генотоксичность катионных липопептидных наночастиц
Анисина Е.А., Жанатаев А.К., Лисицын А.А., Шиловский И.Р., Колоскова О.О., Хаитов М.Р., Дурнев А.Д. (15 мин.)

Состав бактериального микробиома в мокроте больных раком легкого, и оценка его влияния на кластогенные эффекты в лимфоцитах крови
Дружинин В.Г., Баранова Е.Д., Волобаев В.П., Деменков П.С., Мацкова Л.В. (15 мин.)

Системная оценка генотоксичности пестицидов
Илюшина Н.А. (15 мин.)

Оценка генотоксических эффектов в одно- и двухклеточных зародышах мышей in vivo и in vitro методом ДНК-комет
Плигина К.Л., Жанатаев А.К., Анисина Е.А., Даугель-Дауге Н.О., Дурнев А.Д. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

16:15–16:30

Перерыв

16:30–18:30

Лекции

Редкие болезни: особенности распространения, инвалидность, летальность
Зинченко Р.А. (45 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

Клиническая генетика в эпоху омиксных технологий
Асанов А.Ю. (45 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

Сектор В

12:00–13:15

Симпозиум

Эпигенетика

Модераторы: Лебедев И.Н., Залетаев Д.В.

Нейрофиброматоз 1 типа: молекулярно-генетические особенности диагностики
При поддержке компании Астра Зенека*
Карандашева К.О. (15 мин.)

Нарушения экспрессии некодирующих РНК при ревматоидном артрите и возможности их использования в качестве диагностических и прогностических маркеров
Буре И.В. (15 мин.)

Аномалии эпигенетической регуляции ретротранспозона LINE-1 при невынашивании беременности
Васильев С.А. (15 мин.)

Количественный полиморфизм тандемных повторов как способ эпигенетической регуляции профиля экспрессии генома
Вейко Н.Н., Ершова Е.С., Конькова М.С., Малиновская Е.М., Костюк С.В. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

13:15–14:00

Перерыв

14:00–15:00

Сателлитный симпозиум

Практические аспекты ведения пациентов с болезнью Фабри

При поддержке компании Санофи*

Модераторы: Моисеев С.В.

Современные подходы к мониторингу и лечению пациентов с болезнью Фабри
Моисеев С.В. (30 мин.)

Практические аспекты ведения пациентов с болезнью Фабри. Опыт ведения в Челябинской области
Журавлева Л.Ю. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

15:00–15:15

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



15:15–16:45

Сателлитный симпозиум

Генетические аспекты аутовоспалительных орфанных заболеваний

При поддержке компании Новартис*

Вступительное слово. Междисциплинарное взаимодействие между врачом-генетиком и ревматологом в ведении пациентов с орфанными заболеваниями

Алексеева Е.И. (10 мин.)

Диагностика и ведение пациентов с аутовоспалительными заболеваниями

Дворяковская Т.М. (20 мин.)

Клинико-генетический спектр аутовоспалительных заболеваний

Захарова Е.Ю. (20 мин.)

Таргетная терапия орфанных ревматических болезней

Алексеева Е.И. (20 мин.)

Панельная дискуссия. Ответы на вопросы (20 мин.)

16:45–17:00

Перерыв

17:00–18:15

Симпозиум

Эпигенетика

Модераторы: Лебедев И.Н., Залетаев Д.В.

Молекулярные механизмы нарушений геномного импринтинга в патогенетике привычного невынашивания беременности

Саженова Е.А., Лебедев И.Н. (15 мин.)

ДНК-диагностика нарушений импринтинга в критическом хромосомном районе 11p15.5 (синдромы Беквита-Видеманна и Сильвера-Рассела)

Симонова О.А. (15 мин.)

Эпигенетические модификации в плаценте первого триместра беременности при трисомии хромосомы 16

Толмачева Е.Н. (15 мин.)

Спектр и характеристика CNV в семьях с невынашиванием беременности и умственной отсталостью при смещении инактивации X-хромосомы

Фонова Е. А. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

* Не входит в программу НМО.

Сектор С

12:00–13:30

Сателлитный симпозиум

Эпидемиология спинальной мышечной атрофии и генотерапевтические технологии в РФ

При поддержке компании Новартис*

Модераторы: Зинченко Р.А.

Развитие генотерапевтических технологий в настоящее время

Макаревич П.И. (20 мин.)

Опыт диагностики и оказания медицинской помощи пациентам со СМА в Северной Осетии

Зинченко Р.А., Тебиева И.С., Артемьева С.Б. (20 мин.)

Методические рекомендации по генной терапии

Марахонов А.В. (20 мин.)

Генозаместительная терапия с точки зрения научного сообщества

Кузенкова Л.М. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

13:30–14:15

Перерыв

14:15–16:15

Симпозиум

Актуальные проблемы генетики эндокринных заболеваний

Модераторы: Тюльпаков А.Н.

Характеристика случаев гипогонадотропного гипогонадизма, обусловленного нуклеотидными вариантами в гене GNRHR

Макрецькая Н.А., Герасимова М.В., Васильев Е.В., Зубкова Н.А., Калинченко Н.Ю., Колодкина А.А., Петров В.М., Погода Т.В., Панова А.В., Поляков А.В., Тюльпаков А.Н. (15 мин.)

Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика 3 семейных случаев преждевременного полового развития, обусловленного мутациями в гене MKRN3

Зубкова Н.А., Васильев Е.В., Колодкина А.А., Макрецькая Н.А., Петров В.М., Окороков П.Л., Тюльпаков А.Н. (15 мин.)

Характеристика 200 случаев гипофосфатемического рахита, обусловленных мутациями в гене PHEX

Куликова К.С., Васильев Е.В., Петров В.М., Тюльпаков А.Н. (15 мин.)

Молекулярно-генетические и клинико-лабораторные характеристики моногенного сахарного диабета, обусловленного мутациями гена INS

Тихонович Ю.В., Зубкова Н.А., Соркина Е.Л., Васильев Е.В., Петров В.М., Андрианова Е.А., Зильберман Л.И., Панова А.В., Киселев С.Л., Кулиева Б.П., Светлова Г.Н., Калинин А.Л., Петрайкина Е.Е., Гаряева И.В., Рыбкина И.Г., Тимофеев А.В., Малиевский О.А., Тюльпаков А.Н. (15 мин.)



Гипопитуитаризм при делециях 18 хромосомы
Болмасова А.В., Меликян М.А. (15 мин.)

Корреляции генотип-фенотип у пациентов с врожденным гиперинсулинизмом Меликян М.А., Губаева Д.Н., Болмасова А.В., Тюльпаков А.Н. (15 мин.)

Генетические характеристики пациентов с идиопатическими кетотическими гипогликемиями детского возраста. Результаты комплексного обследования 150 пациентов
Гаджиева З.Ш., Милованова Н.А., Захарова Е.Ю., Меликян М.А. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

16:15–16:30

Перерыв

16:30–17:45

Симпозиум

Исследование молекулярного патогенеза наследственных заболеваний

Модераторы: Скоблов М.Ю.

Разработка системы для проведения функционального анализа вариантов сплайсинга в гене SCN1A
Спарбер П.А. (15 мин.)

Создание системы экспрессии минигенов для исследования вариантов сплайсинга в гене DMD
Давыденко К.А. (15 мин.)

Роль нуклеотидных вариантов в 5' нетранслируемых областях генов в развитии наследственных заболеваний
Филатова А.Ю. (15 мин.)

Коррекция мутаций сплайсинга модифицированными малыми ядерными рибонуклеопротеинами
Бычков И.О. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

17:45–18:00

Перерыв

18:00–19:15

Симпозиум

Исследование молекулярного патогенеза наследственных заболеваний

Модераторы: Скоблов М.Ю.

Изучение редкого молекулярного механизма болезни Помпе
Бычков И.О. (15 мин.)

Диагностическая одиссея для постановки молекулярно-генетического диагноза пациентам с нарушением регуляции реабсорбции фосфатов
Шарова М.В. (15 мин.)

Проведение РНК-анализа в диагностике наследственных заболеваний
Скоблов М.Ю. (15 мин.)

Деконволюция клеточного состава тканей на основе оценки экспрессии микроРНК
Зарубин А.А. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)



1 июля

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»

Большой Конференц-зал

9:00–10:30

Симпозиум

Диагностика и лечение наследственных болезней с поражением печени

Модераторы: Полякова С.В., Строкова Т.В.

Дифференциальная диагностика наследственных форм острой печеночной недостаточности младенческого возраста

Семенова Н.А. (20 мин.)

Тирозинемия в клинических случаях

Строкова Т.В. (30 мин.)

Тирозинемия: клиническая картина и дифференциальная диагностика

Матинян И.А. (30 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

10:30–10:40

Перерыв

10:40–12:25

Симпозиум

Актуальные вопросы диагностики и оказания медицинской помощи больным с орфанными заболеваниями

Модераторы: Кобринский Б.А., Воинова В.Ю.

Презентация данных Orphanet

Ана Рат (30 мин.)

Орфанные заболевания: оказание медицинской помощи в специализированной педиатрической клинике

Боченков С.В. (15 мин.)

Система для компьютерной диагностики наследственных заболеваний

Кобринский Б.А. (15 мин.)

Организация Центра орфанных болезней в республике Башкортостан

Миннихметов И.Р. (15 мин.)

Внедрение генетической диагностики в клиническую практику. / Impact of the Genetic Diagnosis in the Clinical Care

Хавьер Гарсия-Планейс Javier García-Planells (Испания) (15 мин.)

Отечественные технологии секвенирования ДНК. Современное состояние и перспективы развития

При поддержке ООО «НПФ Синтол»*

Алексеев Я.И. (15 мин.)

12:25–12:30

Перерыв

12:30–13:30

Сателлитный симпозиум

Клинические аспекты наследственных метаболических заболеваний скелета и печени

При поддержке компании Свикс Биофарма*

Актуальность неврологического обследования пациентов с гипофосфатазией на примере клинических случаев

Кузенкова Л.М. (30 мин.)

Дислипидемия и болезни печени (клинические наблюдения)

Строкова Т.В. (30 мин.)

13:30–14:15

Перерыв

14:15–15:45

Симпозиум

Актуальные проблемы оказания медицинской помощи пациентам с фенилкетонурией

Модераторы: Куцев С.И.

Аудит регистра пациентов с фенилкетонурией: итоги 2017–2020 гг.

Шестопалова Е.А. (20 мин.)

Современные подходы к лечению фенилкетонурии

Бушueva Т.В. (20 мин.)

ВН4-зависимые формы гиперфенилаланинемии в России

Кузнецова И.А. (20 мин.)

Фенилкетонурия – обзор и бремя болезни

При поддержке компании Биомарин*

Dr. Álvaro Hermida Ameijeiras (30 мин.)

15:45–16:00

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



16:00–17:00

Сателлитный симпозиум

Скрининг нового поколения: новые технологии, новые возможности

При поддержке компании АО «Приборы»*
Модераторы: Захарова Е.Ю., Байдакова Г.В.

Масс-спектрометрический скрининг новорожденных на системах скрининга QSight MD. / MSMS newborn screening on QSight MD screening systems
Тао Хе / Тао Хе (30 мин.)

Направления молекулярного скрининга новорожденных – мультиплексный скрининг спинальной мышечной атрофии (СМА) и тяжелого комбинированного иммунодефицита (ТКИН)
Микаэль Хьорт / Mikael Hjort (30 мин.)

17:00–19:00

Симпозиум

Неонатальный скрининг на наследственные болезни

Модераторы: Куцев С.И., Захарова Е.Ю.

Массовый скрининг новорожденных на наследственные болезни обмена как часть системы медико-генетической помощи населению
Матулевич С.А. (15 мин.)

Скрининг на НБО – мультиплексные технологии
Байдакова Г.В. (15 мин.)

Результаты скрининга на галактоземию в РФ
Ларшина Е., Захарова Е.Ю. (15 мин.)

Перспективы расширения массового скрининга с применением ДНК-технологий
Поляков А.В. (15 мин.)

Расширение скрининга новорожденных в России: целесообразность, реальность, проблемы и перспективы
Воронин С.В. (15 мин.)

Этапы расширения программы неонатального скрининга на наследственные болезни обмена в Республике Казахстан
Святова Г.С. (15 мин.)

Дискуссия (30 мин.)

МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «ГЕНОМНОЕ РЕДАКТИРОВАНИЕ»

Малый Конференц-зал

9:00–09:10

Открытие конференции

9:10–10:40

Заседание 1

Модераторы: Лавров А.В., Мазуров Д.В.

Репарация ДНК в геномном редактировании: участник, мишень и источник знаний
Жарков Д.О. (25 мин.)

Медицинская геномика: перспективные подходы и новые тенденции
Карагяур М.Н. (25 мин.)

Коррекции F508del в гене CFTR для лечения муковисцидоза
Смирнихина С.А. (20 мин.)

Редактирование генома для моделирования и терапии миодистрофии Дюшенна
Егорова Т.В. (20 мин.)

10:40–11:10

Перерыв

11:10– 12:40

Заседание 2

Модераторы: Куцев С.И., Смирнихина С.А.

Внеклеточные везикулы для упаковки и доставки рибонуклеопротеиновых комплексов CRISPR/Cas
Костюшев Д.С. (15 мин.)

Нокаут и пропуск экзона как подходы к геномной терапии
Лавров А.В. (15 мин.)

Геномная хирургия митохондрий человека
Мазунин И.О. (15 мин.)

Разработка подхода к in vivo редактированию генома быстро обновляющихся тканей на примере терапии ВДКН
Воронцова М.В. (15 мин.)

Ангиогенный потенциал эндотелиальных производных ЭСК человека с повышенной экспрессией HIF2A
Захарова И.С. (15 мин.)

Метод SORTS и области его применения для редактирования геномов
Мазуров Д.В. (15 мин.)

12:40–13:40

Перерыв



13:40–14:40

Заседание 3

Модераторы: Собенин И.А., Карагяур М.Н.

Системы трансактивации на основе CRISPR/dCas9, опыт применения для репрограммирования клеток человека
Дашинамиев Э.Б. (15 мин.)

Проатеросклеротические варианты митохондриального генома: проблемы таргетной доставки макромолекулярных комплексов в митохондрии и редактирования мтДНК
Собенин И.А. (15 мин.)

Повышение эффективности геномного редактирования с помощью малых интерферирующих РНК
Анучина А.А. (15 мин.)

Врожденный буллезный эпидермолиз, моделирование и подходы к генетической терапии
Гурская Н.Г. (15 мин.)

14:40–15:25

Круглый стол по прикладным вопросам геномного редактирования

Эффективность гидовых РНК для различных приложений CRISPR/Cas9

Способы доставки: RNP vs. Плазмиды

Методы оценки он- и офф-таргета

15:25–15:30

Заккрытие конференции

15:30–16:00

Перерыв

16:00–16:45

Лекция

Генная терапия гемофилии

При поддержке компании Биомарин*
Wolfgang Miesbach (Germany) (45 мин.)

16:45–17:45

Лекция

Фармакогенетические подходы к персонализации применения лекарственных препаратов: как внедрить в рутинную клиническую практику?

Сычев Д.А. (45 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

Сектор А

9:00–10:30

Симпозиум

Актуальные проблемы цитогенетики

Модераторы: Рубцов Н.Б., Лебедев И.Н., Шилова Н.В.

ISCN 2020: новая версия – новые правила

Антоненко В.Г. (20 мин.)

Генетический репродуктивный риск у носителей перичентрических инверсий

Шилова Н.В. (20 мин.)

Генетическая диагностика хромосомных и наследственных патологий с использованием технологии ЗС и экзомного обогащения

Фишман В.С. (20 мин.)

Реконструкция кариотипа бластоцист человека на основе транскриптомного анализа единичных клеток

Жигалина Д.И. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

10:30–10:45

Перерыв

10:45–12:15

Симпозиум

Актуальные проблемы цитогенетики

Модераторы: Рубцов Н.Б., Лебедев И.Н., Шилова Н.В.

Онтогенетическая вариабельность эффектов CNV

Кашеварова А.А. (20 мин.)

Хромосомные микродупликации в патогенетике недифференцированных форм интеллектуальных расстройств в детском возрасте

Беляева Е.О. (15 мин.)

Интерпретация внутригенных CNV, выявленных при хромосомном микроматричном анализе

Маркова Ж.Г. (15 мин.)

Клиническая и генетическая характеристика нового микроделеционного синдрома del8q22.2q22.3

Миньженкова М.Е. (15 мин.)

Оценка прицентромерных эухроматиновых районов у фенотипически нормальных носителей малых сверхчисленных маркерных хромосом

Юрченко Д.А. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

12:15–13:00

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



13:00–14:30

Симпозиум

Актуальные проблемы цитогенетики

Модераторы: Рубцов Н.Б., Лебедев И.Н., Шилова Н.В.

Транскриптомное профилирование нейронов, дифференцированных из индуцированных плюрипотентных стволовых клеток пациентов с интеллектуальными нарушениями и их здоровых родственников – носителей реципрокных моногенных CNV в субсегменте 3p26.3
Лопаткина М.Е. (20 мин.)

Числовая и структурная вариабельность кольцевых хромосом *in vitro* в исследованиях хромосомных болезней человека
Никитина Т.В. (20 мин.)

Международный Консорциум по изучению кольцевых хромосом человека: к развитию стандартов и рекомендаций по лабораторной диагностике, клиническому сопровождению и коллаборативным исследованиям. / An International Collaboration for Human Ring chromosomes (ICHRC) towards developing standards and guidelines for best practice in laboratory diagnosis, clinical management and collaborative research.*

Лебедев И.Н., Peining Li, Barbara Dupont, Yiping Shen, Qiping Hu, Marco Crimi, Thomas Liehr (15 мин.)

Частота анеуплоидии в сперматозоидах у мужчин с нарушением фертильности

Тарлычева А.А. (15 мин.)

Дискуссия (20 мин.)

14:30–14:45

Перерыв

14:45–16:45

Сателлитный симпозиум

Мышечная дистрофия Дюшенна: достижения диагностики и терапии в России и в мире

*При поддержке компании РТС**

Модераторы: Поляков А.В.

Методология и результаты программного селективного скрининга на МДД/МДБ в РФ

Булах М.В. (20 мин.)

Клинические проявления и основы ведения пациентов с МДД

Артемяева С.Б. (20 мин.)

Клиническая гетерогенность миодистрофии Дюшенна

Шаркова И.В. (20 мин.)

Подходы к патогенетической терапии МДД на основе анализа спектра мутаций у российских больных

Поляков А.В. (20 мин.)

Аталурен – первый пероральный препарат для лечения миодистрофии Дюшенна, вызванной нонсенс мутацией

Никитин С.С. (20 мин.)

* Не входит в программу НМО.

Российский опыт применения препарата аталурена для лечения пациентов с болезнью Дюшенна

Кузенкова Л.М. (20 мин.)

16:45–17:00

Перерыв

17:00–18:30

Симпозиум

Актуальные вопросы пренатальной диагностики

Модераторы: Прохорчук Е.Б., Баранов В.С.

Тенденции раннего пренатального скрининга хромосомных аномалий и врожденных пороков развития плода в России
Калашникова Е.А., Андреева Е.Н., Голошубов П.А., Одегова Н.О., Юдина Е.В., Жученко Л.А. (15 мин.)

Новые методики НИПТ и их апробации в клинике

Прохорчук Е.Б. (15 мин.)

Внедрение неинвазивного пренатального теста в структуру пренатальной диагностики г. Москвы: результаты 12 700 исследований

Баранова Е.Е. (15 мин.)

Пренатальная ультразвуковая диагностика в эпоху НИПТ

Мальмберг О.Л. (15 мин.)

Проблемы интерпретации CNV в пренатальной диагностике

Скрябин Н.А. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

Сектор В

9:00–10:30

Симпозиум

Генетика психических болезней

Модераторы: Голимбет В.Е., Юров И.Ю., Ворсанова С.Г.

Хромохелкозис: новая форма хромосомной нестабильности, ассоциированная с нарушением психики

Юров И.Ю., Ворсанова С.Г. (30 мин.)

Пост-GWAS исследования шизофрении

Голимбет В.Е., Голов А.К., Царапкин Г.Ю., Кондратьев Н.В., Товмасын А.С., Абашкин Д.А. (30 мин.)

Полногеномное ассоциативное исследование (GWAS)

депрессии в российской популяции с использованием популяционного подхода и психометрических инструментов: результаты пилотного этапа и предварительные полигенные шкалы риска

Кибитов А.О., Ракитько А.С., Касьянов Е.Д., Кибитов А.А., Ермакович Д.П., Козлова К.А., Рукавишников Г.В., Голимбет В.Е., Шмуклер А.Б., Ильинский В.В., Незнанов Н.Г., Мазо Г.Э. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)



10:30–10:45

Перерыв

10:45–12:15

Симпозиум

Генетика психических болезней

Модераторы: Голимбет В.Е., Юров И.Ю., Ворсанова С.Г.

Процессы-кандидаты психических и нейродегенеративных заболеваний: системный анализ результатов молекулярного кариотипирования

Ворсанова С.Г., Юров И.Ю., Зеленова М.А., Куринная О.С. (15 мин.)

Влияние генотипа и среды на метилирование ДНК в пересекающихся индексных локусах шизофрении и интеллекта

Алфимова М.В., Кондратьев Н.В., Болгов М.И., Габаева М.В., Голимбет В.Е. (15 мин.)

Изменение характеристик внеклеточной ДНК пациентов с кататонической и параноидной формой шизофрении по сравнению со здоровым контролем

Ершова Е.С., Мартынов А.В., Шмарина Г.В., Артюшин А.В., Захарова Н.В., Агафонова О.Н., Костюк Г.П., Вейко Н.Н., Костюк С.В. (15 мин.)

Нестабильность генома в клетках головного мозга

Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Куринная О.С., Васин К.С. (15 мин.)

Клеточные модели шизофрении и перспективы использования геномного редактирования с использованием технологии CRISPR-Cas9

Абашкин Д.А., Куришев А.О. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

12:15–13:00

Перерыв

13:00–15:00

Секция

Молекулярная неврология

Модераторы: Иллариошкин С.Н., Сломинский П.А., Пчелина С.Н.

Биомаркер развития болезни Паркинсона у носителей мутаций в гене глюкоцереброзидазы

Пчелина С.Н., Николаев М.А., Копытова А.Э., Байдакова Г.В., Емельянов А.К., Сенкевич К.А., Милюхина И.В., Захарова Е.Ю. (15 мин.)

Генетика лобно-височных дегенераций

Шпилюкова Ю.А., Федотова Е.Ю., Абрамычева Н.Ю., Иллариошкин С.Н. (15 мин.)

Сравнительный анализ транскриптома у пациентов с болезнью Паркинсона и бессимптомных носителей в гене GBA

Усенко Т.С., Безрукова А.И., Башарова К.С., Пантелеева А.А., Николаев М.А., Копытова А.Э., Сенкевич К.А., Тимофеева А.А., Милюхина И.В., Пчелина С.Н. (15 мин.)

Синдром CANVAS – частая форма наследственной атаксии с поздним началом

Клюшников С.А., Нужный Е.П., Абрамычева Н.Ю., Воробьева Е.Г., Иванова Е.О., Шпилюкова Ю.А., Шпилюкова К.А., Федотова Е.Ю., Иллариошкин С.Н. (15 мин.)

Анализ изменения экспрессии генов при моделировании болезни Паркинсона

Руденок М.М., Алиева А.Х., Колачева А.А., Узрюмов М.В., Сломинский П.А., Шадрин М.И. (15 мин.)

Транскриптомный анализ дермальных фибробластов, полученных от близнецов, дискордантных по болезни Паркинсона

Алиева А.Х., Власов И.Н., Новосадова Е.В., Руденок М.М., Арсеньева Е.В., Росинская А.В., Гривенников И.А., Сломинский П.А., Шадрин М.И. (15 мин.)

Дискуссия (30 мин.)

15:00–15:15

Перерыв

15:15–16:55

Симпозиум

Актуальные вопросы кардиогенетики. Общие вопросы

Модераторы: Заклязьминская Е.В. (Россия), Платонов П. (Швеция)

Аспекты и проблемы при создании клинических программ сердечно-сосудистой генетики

Farhaan Ahmad (США) (20 мин.)

Генотип-положительные фенотип-отрицательные носители АКПЖ: как с ними работать?

Prof. Petr Platonov (Швеция) (20 мин.)

Генотерапия при кардиомиопатиях: современное состояние проблемы

Лавров А.В. (20 мин.)

Особенности интерпретации генетических вариантов в кардиогенетике

Заклязьминская Е.В. (20 мин.)

Распространенность высокотолерантных вариантов усеечения в генах, ответственных за кардиомиопатии: данные с >3000 WES

Хмелькова Д.Н. (15 мин.)

Дискуссия (5 мин.)

16:55–17:00

Перерыв



17:00–19:00

Симпозиум

Актуальные вопросы кардиогенетики. Сложные вопросы о «простых» заболеваниях

Модераторы: Заклязьминская Е.В., Костарева А.А.

Complex inheritance in Brugada Syndrome

Zahir Buayan, (Швейцария) (20 мин.)

Спектр мутаций и их фенотипическая реализация у детей

и взрослых с синдромом удлинённого интервала QT

Чакова Н.Н., Комиссарова С.М., Долматович Т.В., Засим Е.В., Ребеко Е.С., Ниязова С.С. (15 мин.)

Опыт мономолекулярного секвенирования для поиска мутаций при гипертрофической кардиомиопатии

Голубенко М.В., Салахов Р.Р. (15 мин.)

Генетические причины рестриктивной кардиомиопатии

Костарева А.А. (15 мин.)

Генетическое разнообразие дисплазий соединительной ткани в практике хирургического центра

Румянцева В.А. (15 мин.)

Распространенность семейной гиперхолестеринемии в регионах Российской Федерации

Мешков А.Н., Ершова А.И., Киселева А.В., Шальнова С.А., Драпкина О.М., Бойцов С.А. (15 мин.)

Спектр мутаций при семейной гиперхолестеринемии в Санкт-Петербурге

Мирошникова В., Гуревич В.С., Уразов С.П., Щербак С.Г., Сарана А.М., Пчелина С.Н., Готов А.С., Готов О.С. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

Сектор С

9:00–10:30

Совещание главных внештатных специалистов по медицинской генетике (по приглашению)*

10:30–11:30

Делегатское собрание*

11:30–13:10

Симпозиум

Актуальные проблемы офтальмогенетики

Модераторы: Зинченко Р.А., Кадышев В.В.

Молекулярно-генетическое изучение наследственных форм кератоконуса и глаукомы

Еникеева Р.Ф. (15 мин.)

Расширение спектра клинических форм, связанных с геном CRYAA

Марахонов А.В. (15 мин.)

Гетерогенность наследственных заболеваний сетчатки: важность междисциплинарного подхода

Зольникова И.В. (15 мин.)

Редкие формы альбинизма в практике офтальмолога и генетика

Кадышев В.В. (15 мин.)

Наследственные болезни глаз: анализ первичного приема офтальмолога

Бобровская Ю.А. (15 мин.)

Разнообразие фенотипов, ассоциированных с мутациями в гене PAX6

Васильева Т.А. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

13:10–14:00

Перерыв

14:00–15:40

Симпозиум

Актуальные проблемы офтальмогенетики

Модераторы: Зинченко Р.А., Марахонов А.В.

Случай синдрома Ваарденбурга II типа, обусловленного нонсенс вариантом гена MITF, в контексте гипотезы эпигенетического мозаицизма

Терютин Ф.М. (15 мин.)

Клинико-генетическое исследование наследственной врожденной катаракты в Республике Башкортостан

Хидиятова И.И. (15 мин.)

Экспериментальное исследование патогенности вариантов нуклеотидной последовательности, выявленных у пациентов с врожденной аниридией

Филатова А.Ю. (15 мин.)

Офтальмологические проявления при WAGR синдроме

Суханова Н.В. (15 мин.)

Редкие синдромальные формы в офтальмологии: необходимость дифференциальной диагностики

Ионова С.А. (15 мин.)

Наследственные синдромы с поражением органа зрения

Зинченко Р.А. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

15:40–16:00

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



16:00–17:30

Сателлитный симпозиум

Наследственные дистрофии сетчатки – прорыв в диагностике и терапии

При поддержке компании **НОВАРТИС***

Модераторы: Кадышев В.В.

Роль медицинской генетики в офтальмологии

Кадышев В.В. (10 мин.)

Аспекты молекулярно-генетической диагностики наследственных дистрофий сетчатки (НДС): эффективность панельного исследования

Поляков А.В. (10 мин.)

Видео. Мир глазами пациента с НДС (5 мин.)

Первые практические результаты междисциплинарной программы диагностики пациентов с НДС в России

Кадышев В.В. (20 мин.)

Видео. Механизм действия генотерапевтического препарата воретиген непарвовек (для субретинального введения)

(5 мин.)

Генная терапия НДС препаратом воретиген непарвовек: первые результаты

Зольникова И.В. (20 мин.)

Реализация подходов к диагностике и генетической терапии в российской клинической практике

Коголева Л.В. (10 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

* Не входит в программу НМО.



2 июля

Большой Конференц-зал

9:00–10:30

Пленарное заседание

От цитогенетики к цитогеномике: новые вызовы

Рубцов Н.Б. (30 мин.)

Популяционная геномика человека и эволюционная медицина

Степанов В.А. (30 мин.)

Дискуссия (30 мин.)

10:30–11:00

Перерыв

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»

11:00–12:30

Лизосомные болезни накопления

Модераторы: Байдакова Г.В., Пчелина С.Н.

Изучение биомаркеров при ЛБН

Байдакова Г.В. (15 мин.)

Патогенез ЛБН: что мы знаем об этих органеллах

Захарова Е.Ю. (15 мин.)

Лизосомные заболевания и частые нейродегенеративные болезни: круг замкнулся

Пчелина С.Н. (15 мин.)

Редкие мутации при лизосомных болезнях

Захарова Е.Ю. (15 мин.)

Дискуссия (30 мин.)

12:30–13:00

Перерыв

13:00–14:00

Симпозиум

Лизосомные болезни накопления

Модераторы: Байдакова Г.В., Пчелина С.Н.

Особенности муколипидоза IIIa типа у больных Республики Тыва
Семячкина А.Н., Воскобоева Е.Ю., Назаренко Л.П., Данцев И.С. (15 мин.)

Молекулярно-генетическое и патофизиологическое изучение нового наследственного заболевания мукополисахаридоз-плюс синдром

Васильев Ф.Ф., Гуринова Е.Е., Сухомясова А.Л., Кондо Х., Отото Т., Сакаи Н., Новгородова С.Н., Софронова В.М., Максимова Н.Р. (15 мин.)

Поиск фармакологических шаперонов глюкоцереброзидазы для лечения болезни Гоше

Копытова А.Э., Николаев М.А., Байдакова Г.В., Богданова Д.А., Сенкевич К.А., Большаков О.И., Саранцева С.В., Рычков Г.Н., Чеблоков А.А., Ибатулин Ф.М., Милюхина И.В., Захарова Е.Ю., Пчелина С.Н., Емельянов А.К. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

14:00–14:15

Перерыв



14:15–15:15

Симпозиум

Мукополисахаридоз II типа. Дискуссионный клуб

Модераторы: Вашакмадзе Н.Д.

Примеры в клинической практике педиатра
Вашакмадзе Н.Д. (20 мин.)

Примеры в клинической практике медицинского генетика
Журкова Н.В. (20 мин.)

Аллергические реакции при проведении ФЗТ: как избежать и как бороться. Примеры в клинической практике аллерголога
Левина Ю.Г. (20 мин.)

15:15–15:30

Перерыв

15:30–17:00

Круглый стол

Преподавание медицинской генетики и профессиональные компетенции врача

17:00–17:30

Заккрытие съезда, награждение, принятие резолюции

Малый Конференц-зал

11:00–12:40

Симпозиум

Наследственные болезни нервной системы

Модераторы: Дадали Е.Л., Никитин С.С.

Результаты скрининга на наследственный транстриетиновый амилоидоз в РФ
*При поддержке компании Пфайзер**
Адян Т.А (15 мин.)

Алгоритмы дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, сопровождающихся мышечной гипотонией, манифестирующей в младенческом возрасте
Шаркова И.В. (15 мин.)

Дифференциальная диагностика наследственных и воспалительных миопатий
Никитин С.С., Хильковская А.Н. (15 мин.)

Клинико-генетические характеристики дистальных мышечных дистрофий
Бардаков С.Н., Никитин С.С. (15 мин.)

Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность миодистрофии Ландузи-Дежерина
Муртазина А.Ф. (15 мин.)

Наследственные спастические параплегии
Руденская Г.Е. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

12:40–13:00

Перерыв

13:00–14:00

Сателлитный симпозиум

Уникальность терапии АСО Нусинерсен

*При поддержке компании Джонсон и Джонсон**
Модераторы: Курбатов С.А., Шаркова И.В.

Ключ к эффективности терапии СМА
Курбатов С.А. (30 мин.)

Красные флаги в СМА
Шаркова И.В. (30 мин.)

14:00–14:15

Перерыв

14:15–15:15

Сателлитный симпозиум

Новый шаг в лечении спинальной мышечной атрофии

*При поддержке компании РОШ**
Модераторы: Селивёрстов Ю.А.

Новая стратегия в терапии СМА: смена парадигмы
Селивёрстов Ю.А. (30 мин.)

Новые возможности патогенетической терапии СМА в реальной клинической практике
Клейменова И.С. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

15:15–15:30

Перерыв

15:30–17:00

Симпозиум

Наследственные болезни нервной системы

Модераторы: Дадали Е.Л., Никитин С.С.

Спектр наследственной патологии, характеризующийся ВПР ЦНС
Кондакова О.Б. (15 мин.)

Клинико-генетические характеристики наследственных болезней, обусловленных накоплением железа в мозге
Спарбер П.А. (15 мин.)

* Не входит в программу НМО.



Секвенирование генома у пациентов с вероятно наследственными заболеваниями нервной системы

Канивец И.В., Горгишели К.В., Удалова В.Ю., Шарков А.А., Пьянков Д.В., Коростелев С.А. (15 мин.)

Наследственные нейропатии, молекулярно-генетические и клинические аспекты

Щагина О.А. (15 мин.)

Врожденные мышечные дистрофии: спектр генетических вариантов у российских больных

Чаусова П.А. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

Сектор А

11:00–12:40

Симпозиум

Биобанки и медицинская генетика. Организационные, этико-правовые и исследовательские аспекты

Модераторы: Мешков А.Н., Глотов А.С.

Структура и функции биобанков

Мешков А.Н. (20 мин.)

Биобанкинг и правовые коллизии в проведении генетических исследований в репродукции

Глотов А.С. (20 мин.)

Национальная сеть биобанкирования как основа для создания и внедрения тест-систем для диагностики наследственных онкологических синдромов

Гранстрем О.К. (20 мин.)

Центр коллективного пользования «Биобанк» в структуре диагностических и биомедицинских исследований

Табаков В.Ю. (15 мин.)

Аспекты долгосрочного хранения крови и ДНК при проведении генетических исследований

Долудин Ю.В. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

12:40–13:00

Перерыв

13:00–14:30

Симпозиум

Биобанки и медицинская генетика. Организационные, этико-правовые и исследовательские аспекты

Модераторы: Мешков А.Н., Глотов А.С.

NextSeq 2000 – передовые технические решения для максимальной производительности

*При поддержке компании Альбиоген**

Теплюк А. (15 мин.)

* Не входит в программу НМО.

Генетический Био-номер (BioQR code) – цифровой помощник для регистрации любого биоматериала

Скакун В.Н. (15 мин.)

Биобанк образцов пациентов с СД2: первые результаты российско-эстонского сотрудничества в области генетических технологий

Насыхова Ю.А. (15 мин.)

Применение популяционного биобанка для решения задач судебной медицины и фармакогеномики

Балановский О.П. (15 мин.)

Рефлексия и биосоциальность: автономия, ответственность и информированное согласие для биобанков

Беялетдинов Р.Р. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

14:30–15:00

Перерыв

15:00–16:15

Секция

Этические проблемы медицинской генетики

Модераторы: Гребенщикова Е.Г.

Генетическое тестирование в неонатологии: этические стандарты и моральные коллизии

Гребенщикова Е.Г. (15 мин.)

Развитие геномной медицины в России: экспертные оценки и пациентский опыт (по материалам интервью)

Долгов А.Ю. (15 мин.)

Проблема редактирования зародышевой линии человека в Конвенции Овьедо: есть ли выход из правовых противоречий?

Лапаева В.В. (15 мин.)

Социологические аспекты генетического скрининга на носительство вариантов, вызывающих развитие аутосомно-рецессивных заболеваний

Мешков А.Н. (15 мин.)

Этика и законы использования геномных проб в клинических испытаниях лекарственных средств

Ревазова Ю.А. (15 мин.)

Сектор В

11:00–12:40

Симпозиум

Эпидемиология наследственных болезней

Модераторы: Зинченко Р.А., Демикова Н.С.

Эпидемиология наследственных болезней в практике здравоохранения: эволюция от теории к технологиям и наоборот

Назаренко Л.П., Назаренко М.С. (15 мин.)



Анализ эпидемиологической картины врожденных пороков развития в регионах РФ

Демикова Н.С., Подольная М.А., Лапина А.С. (15 мин.)

Анализ динамики врожденных пороков сердца у новорожденных на территории Новосибирской области с 2015 по 2020 гг.

Васильева М.А., Максимова Ю.В. (15 мин.)

Динамика врожденных пороков развития в Республике Молдова

Барбова Н.И., Егоров В.В. (15 мин.)

Распространенность редких хромосомных аномалий по данным мониторинга врожденных пороков развития в Московской области

Заяева Е.Е., Андреева Е.Н., Демикова Н.С. (15 мин.)

Распространенность редких (орфанных) заболеваний и динамики выявляемости в субъектах Российской Федерации

Комаров И.А., Красильникова Е.Ю., Александрова О.Ю., Зинченко Р.А., Куцев С.И. (15 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

12:40–13:00

Перерыв

13:00–14:40

Симпозиум

Эпидемиология наследственных болезней

Модераторы: Зинченко Р.А., Демикова Н.С.

Генетическая гетерогенность менделирующих заболеваний и неонатальный скрининг

Сеитова Г.Н. (15 мин.)

Частота гетерозиготного носительства для четырех распространенных рецессивных заболеваний в популяционных выборках из Ивановской и Вологодской областей

Мешков А.Н., Киселева А.В., Сотникова Е.А., Ершова А.И., Климушина М.В., Дивашук М.Г., Куценко В.А., Жарикова А.А., Вяткин Ю.В., Раменский В.Е., Скирко О.П., Курилова О.В., Покровская М.С., Сломинский П.А., Шальнова С.А., Драпкина О.М. (15 мин.)

Особенности спектра патогенных вариантов гена CFTR у пациентов с муковисцидозом из разных популяций и этнических групп

Петрова Н.В., Каширская Н.Ю., Кондратьева Е.И., Шерман В.Д., Воронкова А.Ю., Васильева Т.А., Зинченко Р.А. (15 мин.)

Определение частоты гетерозиготного носительства частых наследственных болезней в Якутской этнической группе с использованием биологических микрочипов

Саввина М.Т., Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л. (15 мин.)

Распространенность спиноцереbellарной атаксии 1 типа в Якутии: современное состояние

Фёдоров А.И., Сухомясова А.Л., Голикова П.И., Иванов А.В., Николаева И.А., Степанова С.К., Григорьева Т.П., Максимова Н.Р. (15 мин.)

Дискуссия (25 мин.)

14:40–15:00

Перерыв

15:00–15:50

Лекция

Ранние асимметрии развития клеточных линий, выявленные с помощью мутаций

Абызов А.Н. (США) (40 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

Сектор С

11:00–12:15

Лекции по онкогенетике

Модераторы: Залетаев Д.В.

Роль неканонического митотического наследования в неопластической трансформации

Москалев Е.А. (Германия) (30 мин.)

Эпигенетические маркеры рака: поиск и перспективы использования для жидкостной биопсии

Рыкова Е. Ю. (30 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

12:15–13:00

Перерыв

13:00–13:45

Лекции

*При поддержке компании РТС**

AADCd: что может скрываться за диагнозом ДЦП и эпилепсия

Михайлова С.В. (30 мин.)

AADCd: новые возможности диагностики в России. Своевременно поставленный диагноз – первый шаг к лечению

Захарова Е.Ю. (15 мин.)

13:45–14:00

Перерыв

* Не входит в программу НМО.



14:00–15:00

Сателлитный симпозиум

Опыт применения отечественных биоаналогов в орфанной патологии

*При поддержке компании Генериум**

Модераторы: Виноградова М.А.

Оценка генетических мутаций при атипичном гемолитико-уремическом синдроме для прогноза течения болезни
Прокопенко Е.И. (20 мин.)

Генетические особенности развития и течения пароксизмальной ночной гемоглобинурии. Принципы лечения ПНГ
Виноградова М.А. (20 мин.)

Биомаркеры болезни Гоше в клинической практике
Пономарев Р.В. (20 мин.)

15:00–16:20

Симпозиум

Диагностика наследственных болезней

Модераторы: Дадали Е.Л., Маркова Т.В.

Клинико-генетические характеристики наследственных скелетных дисплазий

Маркова Т.В., Кенис В.М., Мельченко Е.В., Нагорнова Т.С., Орлова А.А., Вассерман Н.И., Захарова Е.Ю., Дадали Е.Л. (20 мин.)

Метод экзомного секвенирования в практике клинической лаборатории

При поддержке компании Альбиоген

Рыжкова О.П. (15 мин.)

Недостаточность карнитин пальмитоил трансферазы 2, миопатический тип

Журкова Н.В. (15 мин.)

Использование молекулярных методов для определения типа болезни Виллебранда

Чернецкая Д.М., Сурин В.Л., Пшеничникова О.С., Саломашкина В.В., Лихачева Е.А., Яковлева Е.В., Перина Ф.Г., Зозуля Н.И., Шабанова Е.С. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

* Не входит в программу НМО.