

Генеральный спонсор конференции



Научно-исследовательский институт медицинской генетики
Сибирского отделения РАН
Национальный исследовательский Томский государственный университет
Вавиловское общество генетиков и селекционеров
Российское общество медицинских генетиков

Ведущий спонсор конференции



Спонсоры конференции



сервис инструмент плюс



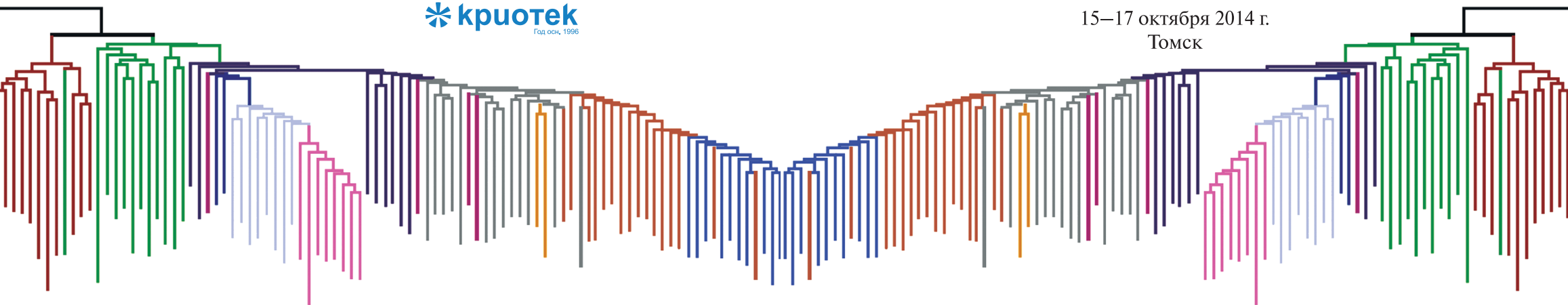
X НАУЧНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА И ПАТОЛОГИЯ

ПРОБЛЕМЫ ЭВОЛЮЦИОННОЙ МЕДИЦИНЫ

ПРОГРАММА И ПРИГЛАШЕНИЕ

15–17 октября 2014 г.
Томск



Глубокоуважаемый (ая) _____

Приглашаем Вас принять участие в работе X научной конференции «Генетика человека и патология. Проблемы эволюционной медицины».

Оргкомитет конференции

В.П. Пузырёв, академик РАН, профессор (председатель)

В.А. Степанов, доктор биологических наук, профессор

А.Н. Кучер, доктор биологических наук, профессор

И.Н. Лебедев, доктор биологических наук

Л.П. Назаренко, доктор медицинский наук, профессор

А.А. Рудко, кандидат медицинских наук

И.Ю. Хитринская, кандидат биологических наук (ответственный секретарь)

Программный комитет

В.А. Степанов, доктор биологических наук, профессор (председатель)

В.П. Пузырёв, академик РАН, профессор

А.Н. Кучер, доктор биологических наук, профессор

И.Н. Лебедев, доктор биологических наук

Л.П. Назаренко, доктор медицинский наук, профессор

Жюри конкурса молодых ученых

А.Н. Кучер, доктор биологических наук, профессор (Томск)

Н.Р. Максимова, доктор медицинский наук (Якутск)

В.Н. Харьков, доктор биологических наук (Томск)

С.А. Васильев, кандидат биологических наук (Томск)

А.С. Готов, кандидат биологических наук (Санкт-Петербург)

Координаты оргкомитета

634050, г. Томск, ул. Набережная реки Ушайки, д. 10

НИИ медицинской генетики СО РАМН

Тел.: 8 (382-2) 51-37-73; 8-913-800-53-27

Проведение конференции поддержано грантом
Российского фонда фундаментальных исследований (№ 14-04-20158).

14 октября 2014 г. (вторник)

НИИ медицинской генетики, ул. Набережная реки Ушайки, д. 10

10.00–16.00 **Регистрация участников**

15 октября 2014 г. (среда)

Театр «Версия», ул. Белинского, д. 40

8.00–16.00 **Регистрация участников**

9.00–9.30 **Открытие конференции**

9.00–9.20 Вступительное слово директора НИИ медицинской генетики СО РАМН академика РАН **В.П. Пузырёв**а

9.30 **Пленарное заседание. Проблемы эволюционной медицины**

Председатели: академик РАН **В.П. Пузырёв**, проф. **В.А. Степанов**

9.30–10.10 **В.А. Степанов**, д.б.н., профессор
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск), Национальный исследовательский Томский государственный университет
Эволюционная медицина. Генетическое разнообразие и болезни человека

10.10–10.50 **Н.К. Янковский**, д.б.н., профессор, член-корр. РАН
Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова (Москва) РАН
Метилирование ДНК: популяционные аспекты и практические приложения

10.50–11.10 *Кофе-брейк*

11.10–11.50 **Р.А. Зинченко**, д.м.н., профессор
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Значение микроэволюционных процессов в территориальном распространении наследственных болезней

11.50–12.30 **В.С. Баранов**, д.м.н., профессор, член-корр. РАМН
НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта СЗО РАМН (Санкт-Петербург)
Эпигенетический ландшафт и системная генетика эндометриоза и миомы матки

12.30–13.00 **В.Н. Харьков**, д.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск), Национальный исследовательский Томский государственный университет
Эволюция и филогеография линий Y-хромосомы в популяциях Евразии

13.00–14.00 *Перерыв*

- 14.00** **Популяционная и эволюционная генетика человека**
Председатели: член-корр. РАН **Н.К. Янковский**, проф. **А.Н. Кучер**
- 14.00–14.20 **С.А. Боринская**, д.б.н.
Институт общей генетики им. Н.И. Вавилова (Москва) РАН
Эволюционные изменения и межпопуляционные различия гена *АРОЕ*
- 14.20–14.40 **М.В. Голубенко**, к.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Митохондриальная генетика в контексте эволюционной медицины
- 14.40–15.00 **Н.Р. Максимова**, д.м.н.
Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова (Якутск)
Применение современных технологий для раскрытия молекулярной природы «якутских» наследственных болезней и причин их накопления в якутской популяции
- 15.00–15.20 **F. Graedler**
Illumina Inc., San Diego (USA)
Clinical applications of Next Generation Sequencing
- 15.20–15.40 **М.Б. Лавряшина**, д.б.н., профессор
Кемеровский государственный университет (Кемерово)
Хакасы: сходство и различие этнографических групп по данным фонда семей и аутомомных ДНК-маркеров
- 15.40–16.00 **М.О. Раджабов**, к.б.н.
Дагестанский государственный университет (Махачкала)
Генофонд коренных малочисленных этносов Дагестана по данным о полиморфизме Y-хромосомы
- 16.00–16.20 **Д.Н. Салимбаева**, к.м.н.
Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии (Алматы, Казахстан)
Популяционно-генетические особенности фенилкетонурии в Казахстане
- 16.20–16.40 **М.Г. Сваровская**, к.б.н.; **С.К. Степанова**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск), Республиканская больница № 1 – Национальный центр медицины (Якутск)
Структура гаплотипов и возраст мутации в гене *DMPK* у якутов
- 16.40–17.00 *Кофе-брейк*
- 17.00** **Проблемы палеоантропологии и палеогенетики**
Председатели: д.и.н. **А.Н. Багашёв**, д.б.н. **В.Н. Харьков**

- 17.00–17.40 **А.Н. Багашёв**, д.и.н.
Институт проблем освоения Севера СО РАН (Тюмень)
О древней расовой дифференциации коренного населения Северной Евразии
- 17.40–18.10 **А.С. Пилипенко**, к.б.н.; **Р.О. Трапезов**; **В.И. Молодин**, академик РАН
Институт цитологии и генетики СО РАН, Институт археологии и этнографии СО РАН (Новосибирск)
Население западносибирской лесостепи эпохи неолита и ранней бронзы: преобладание генетического состава и материальной культуры
- 18.10–18.40 **С.М. Слепченко**
Институт проблем освоения Севера СО РАН (Тюмень)
Палеолитическая бедренная кость анатомически современного человека из Западной Сибири
- 18.40–19.00 **К.Н. Солодовников**, к.и.н.
Алтайский государственный университет (Барнаул)
Общность генофонда населения лесостепного Обь-Иртышского междуречья в эпохи неолита–бронзы по данным краниологии

Генетическая клиника НИИ медицинской генетики,
Московский тракт, д. 3

14.30 **Круглый стол для врачей медико-генетических консультаций по проблемам редких наследственных заболеваний**

Председатели: проф. **Л.П. Назаренко**, к.м.н. **А.Б. Масленников**

- 14.30–14.50 **Л.П. Назаренко**, д.м.н., проф.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Лизосомные болезни. Современные аспекты диагностики и лечения болезни Ниманна–Пика, тип С
- 14.50–15.10 **В.И. Ларионова**, д.м.н.
Научно-исследовательский детский ортопедический институт имени Г.И. Турнера Минздрава России (Санкт-Петербург)
Современный взгляд на организацию помощи при гиперфенилаланинемии, вызванной недостаточностью тетрагидробиоптерина
- 15.10–15.30 **Л.П. Назаренко**, д.м.н., проф.; **А.Б. Масленников**, к.м.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Государственный Новосибирский областной клинический диагностический центр (Новосибирск)
Новые подходы к профилактике врожденных пороков развития
- 15.30–15.50 **Г.Н. Сеитова**, к.м.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Диагностика редких наследственных болезней у новорожденных

- 15.50–16.10 **М.В. Кречмар**, к.м.н.
НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта СЗО РАМН (Санкт-Петербург)
Расширение алгоритмов пренатальной диагностики в связи с применением технологий ДНК-тестирования плода
- 16.10–16.30 **А.Л. Сухомясова**, к.м.н.; **Н.Р. Максимова**, д.м.н.
Республиканская больница № 1 – Национальный центр медицины, Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова (Якутск)
Редкие наследственные болезни у населения Республики Саха (Якутия) – проблемы, трудности
- 16.30–17.00 *Кофе-брейк*

17.00–19.00 Нерешенные проблемы в диагностике и лечении больных с орфанными заболеваниями и врожденными пороками развития

Доклады заведующих медико-генетическими консультациями Сибирского и Уральского федеральных округов (Республики: Бурятия, Хакасия, Тыва, Алтай; Красноярский, Забайкальский и Алтайский края; Омская, Кемеровская, Новосибирская, Тюменская, Иркутская, Свердловская области) *(все сообщения по 5 минут)*

16 октября 2014 г. (четверг)

Театр «Версия», ул. Белинского, д. 40

09.00 Пленарное заседание. Проблемы эволюционной медицины

Председатели: член-корр. РАМН **В.С. Баранов**, член-корр. РАМН **М.И. Воевода**

- 9.00–9.40 **М.И. Воевода**, д.м.н., профессор, член-корр. РАМН
НИИ терапии и профилактической медицины СО РАМН (Новосибирск)
Сегодняшний день и перспективы молекулярной эпидемиологии терапевтических заболеваний
- 9.40–10.20 **А.Н. Кучер**, д.б.н., профессор
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Генетика многофакторных болезней: эволюционный аспект
- 10.20–11.00 **Н.Б. Рубцов**, д.б.н., проф.
Институт цитологии и генетики СО РАН (Новосибирск)
Анализ хромосомных аномалий человека: будущее рутинной цитогенетики
- 11.00–11.10 *Кофе-брейк*

- 11.10–11.50 **А.В. Поляков**, д.б.н., профессор
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Популяционные аспекты спектра мутаций при частых наследственных заболеваниях в Российской Федерации
- 11.50–12.30 **И.Н. Лебедев**, д.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Современная евгеника и эпигенетические риски репродуктивной медицины
- 12.30–13.30 *Перерыв*
- 13.30** **Эволюционные аспекты генетики заболеваний человека**
Председатели: проф. **Р.А. Зинченко**, проф. **А.В. Поляков**
- 13.30–13.50 **Н.П. Бабушкина**, к.б.н.; **А.Н. Кучер**, д.б.н., профессор
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Структура гаметического неравновесия полиморфных вариантов ряда ядерных генов в норме и при патологиях
- 13.50–14.10 **Е.А. Блинец**, к.м.н.
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Популяционные особенности встречаемости крупных делеций при несиндромальной тугоухости
- 14.10–14.25 **И.А. Волков**
ООО «Агентство Химэксперт» (Москва)
Таргетное секвенирование методом AmpliSeq. Приложения в области популяционной генетики и генетики распространенных болезней
- 14.25–14.45 **Е.Ю. Брагина**, к.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Эволюционный взгляд на сочетаемость болезней
- 14.45–15.05 **А.С. Готов**, к.б.н.; **В.С. Пакин**; **М.М. Данилова**; **Е.С. Вашукова**; **В.С. Баранов**, д.м.н., профессор, член-корр. РАМН
НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта СЗО РАМН (Санкт-Петербург)
Перспективы исследования экспрессии генов микроРНК как маркеров мультифакторных заболеваний (на примере преэклампсии)
- 15.05–15.20 **Н.К. Майер**, к.б.н.
Компания «Диа-М» (Москва)
Приготовление и оценка качества библиотек для NGS: Qsonica, Sage Science, Abcam, NEB

- 15.20–15.40 **Н.В. Тарасенко**, к.м.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Сахарный диабет – современный взгляд на проблему
- 15.40–16.00 **М.И. Чурносов**, д.м.н., профессор
Национальный исследовательский Белгородский государственный университет (Белгород)
Ассоциации генетических вариантов цитокинов с развитием гипертонической болезни у населения Центрального Черноземья России
- 16.00–16.20 *Кофе-брейк*
- 16.20** **Эволюционная цитогенетика**
Председатели: д.б.н. И.Н. Лебедев, д.б.н. Т.В. Золотухина
- 16.20–16.40 **Н.В. Шилова**, к.м.н., **Т.В. Золотухина**, д.б.н.
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Сегрегация хромосом как основной фактор естественного отбора у человека при носительстве транслокаций и проблемы диагностики
- 16.40–17.00 **А.А. Кашеварова**, к.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Эволюционные аспекты архитектуры генома человека и хромосомные болезни
- 17.00–17.20 **Л.И. Шагам**, к.м.н.
ООО «Компания Хеликон» (Москва)
Таргетное секвенирование как инструмент изучения моногенных заболеваний человека
- 17.20–17.40 **Т.В. Никитина**, к.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Цитогенетические механизмы естественного отбора в раннем эмбриогенезе человека
- 17.40–18.00 **Е.А. Саженова**, к.б.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Геномный импринтинг в онтогенезе человека и наследственная патология
- 18.00–18.20 **Н.А. Скрябин**, к.м.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Соматическая эволюция внутриопухолевой генетической гетерогенности при раке молочной железы

19.00 **Торжественный ужин**

17 октября 2014 г. (пятница)

НИИ медицинской генетики, конференц-зал,
ул. Набережная реки Ушайки, д. 10

9.00

Высокопроизводительные геномные и постгеномные технологии

Председатели: проф. **Н.Б. Рубцов**, к.б.н. **А.С. Готов**

09.00–09.20

А.Н. Логинова

Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)

Разработка эффективной системы детекции делеций и дупликаций в гене дистрофина на основе метода количественной MLPA

09.20–09.40

М.С. Назаренко, к.м.н.

НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)

Молекулярное профилирование тканей при атеросклерозе

09.40–10.00

О.П. Рыжкова

Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)

Создание системы детекции точковых мутаций в гене дистрофина на основе NGS

10.00–10.20

Н.А. Скрябин, к.м.н.

НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)

Полногеномный скрининг хромосомных мутаций с использованием метода Аггау-CGH

10.20–10.40

А.В. Поляков, д.б.н., профессор; **А.Л. Чухрова**, к.м.н.

Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)

Молекулярный анализ гоносомных аномалий методом мультиплексной QF-PCR

10.40–11.00

Кофе-брейк

11.00

**Семинар компаний «Agena Bioscience» и «БиоГен-Аналитика»
Российская школа пользователей Sequenom**

Председатели: проф. **В.А. Степанов**, **А.Г. Афанасьев**

11.00–11.30

S. Schraeder

Agena Bioscience (Гамбург, Германия)

Sequenom MassARRAY® System – sensitive detection in Genetics and Oncology

11.30–11.50

А.Г. Афанасьев

Компания «БиоГен-Аналитика» (Москва)

Диагностика онкологических заболеваний на базе геномного анализатора Sequenom MassARRAY® System

11.50–12.05

И.А. Гончарова, к.б.н.; **Е.А. Трифонова**, к.м.н.

НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)

Высокопроизводительное генотипирование SNP с помощью MALDI-TOF масс-спектрометрии на платформе Sequenom MassARRAY® System

- 12.05–12.20 **Е.А. Трифонова**, к.м.н.
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Анализ экспрессии генов методом масс-спектрометрии на платформе Sequenom MassARRAY® System
- 12.20–13.20 *Перерыв*
- 13.20–15.00 Демонстрация прибора Sequenom MassARRAY® System
- 15.00** **Заседание молодых ученых**
Председатели: проф. А.Н. Кучер, д.б.н. В.Н. Харьков
- 15.00–15.10 **Т.А. Адян**
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Генетическая гетерогенность и фенокопии мышечной дистрофии Эмери–Дрейфуса
- 15.10–15.20 **А.В. Бочарова**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Репликация полногеномных ассоциаций с шизофренией и когнитивными признаками в русской популяции
- 15.20–15.30 **О.Ю. Бушуева**, к.м.н.
Курский государственный медицинский университет (Курск)
Вклад генов регуляции редокс-гомеостаза и сосудистого тонуса в развитие сердечно-сосудистых заболеваний: генетико-эпидемиологическое исследование в русской популяции Центральной России
- 15.30–15.40 **К.В. Вагайцева**
НИИ медицинской генетики СО РАМН, Национальный исследовательский Томский государственный университет (Томск)
Популяционная генетика X-хромосомных микросателлитов
- 15.40–15.50 **А.Ф. Гараева**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Влияние полиморфных вариантов генов атипичных семейных микобактериозов на подверженность туберкулезу в сибирских популяциях
- 15.50–16.00 **В.В. Забненкова**, к.м.н.
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Точковые мутации в гене *SMN1* у российских больных СМА с одной копией гена *SMN1*
- 16.00–16.10 **А.А. Кузнецов**
Северо-Восточный федеральный университет имени М.К. Аммосова (Якутск)
Перспективы разработки новых биосенсорных тест-систем на основе оксида графена для ДНК-диагностики наследственных болезней

- 16.10–16.20 **Ю.О. Козлова**
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Оптимизация протокола исследования синдрома делеции 22q11.2 в пре- и постнатальной диагностике
- 16.20–16.30 **А.В. Марков**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Профиль метилирования ДНК сосудистой стенки и лейкоцитов периферической крови у больных атеросклерозом
- 16.30–16.40 **М.Е. Миньженкова**
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Использование метода HR-CGH в диагностике хромосомных аномалий у детей с недифференцированной умственной отсталостью
- 16.40–17.00 *Кофе-брейк*
- 17.00–17.10 **А.Д. Падюкова**
Кемеровский государственный университет (Кемерово)
Филогенетический анализ тоболо-иртышских сибирских татар по данным Y-хромосомы
- 17.10–17.20 **Д.А. Полякова**
Медико-генетический научный центр РАМН (Москва)
Аутосомно-рецессивные формы в выборке девочек с направляющим диагнозом «Миодистрофия Дюшена–Беккера»
- 17.20–17.30 **В.Н. Сереброва**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Роль естественного отбора в формировании вариабельности генов-кандидатов преэклампсии в эволюционной линии гоминид
- 17.30 - 17.40 **А.А. Слепцов**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Структурная вариабельность генома при атеросклерозе коронарных артерий
- 17.40–17.50 **Н.С. Фатгахов**
Балтийский федеральный университет имени Иммануила Канта (Калининград)
Исследование ассоциации полиморфизма G894T гена эндотелиальной NO-синтазы с риском развития метаболического синдрома
- 17.50–18.00 **А.А. Чередниченко**
НИИ медицинской генетики СО РАМН (Томск)
Корреляция полиморфных вариантов генов иммунного ответа в популяциях человека с климатическими и географическими факторами
- 18.00–18.20 Подведение итогов конкурса молодых ученых. Награждение**

ДНК-АНАЛИЗЫ

ОТ ПОИСКА МУТАЦИЙ В «ГОРЯЧИХ»
УЧАСТКАХ ДО СЕКВЕНИРОВАНИЯ
ПОЛНОГО ГЕНОМА.

Передовой опыт и 100% качество



Качество анализа ДНК – точность более 99%,
только американское оборудование



Genotek доступен во всех регионах
Российской Федерации и стран СНГ

Наши партнеры



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
РОССИЙСКАЯ ДЕТСКАЯ КЛИНИЧЕСКАЯ БОЛЬНИЦА
ФГБУ "РДКБ" МИНЗДРАВА РОССИИ



ФГБУ Московский НИИ
педиатрии и детской хирургии
Минздрава России



СМ-Клиника
многопрофильный медицинский холдинг

Высокотехнологичное оборудование для биологических, генетических и медицинских исследований

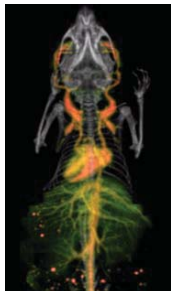
Генетические и белковые исследования

- Современные подходы к исследованиям тонкой структуры генов на основе времяпролётной масс-спектрометрии Sequenom
- Приложения генетического анализатора Sequenom MassARRAY 4 в молекулярной генетике, медицине и фармакогенетике (ранняя и сверхранняя диагностика онкологических заболеваний, генотипирование, SNP, метилирование на уровне одного гена, персонализированная медицина, идентификация и исследование микроорганизмов и т.д.)
- Станции для выделения нуклеиновых кислот и белков из различных образцов в автоматическом режиме



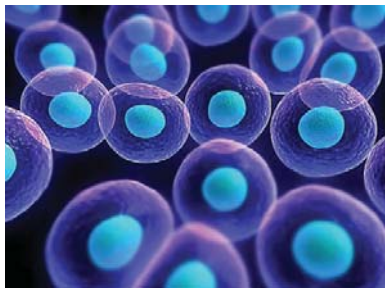
- Капиллярный электрофорез для разделения и анализа высокомолекулярных соединений
- Автоматизированные системы для биохимических, генетических и белковых исследований

Доклинические исследования с участием лабораторных животных



- Системы доклинической визуализации *in vivo* (флуоресценция, люминесценция, рентген, радиоизотопы, магнитно-резонансная томография, PET, СПЕКТ, СТ)
- Ультразвуковая платформа высокого разрешения для исследований с участием лабораторных животных
- Зондовый конфокальный микроскоп для доклинических исследований *in vivo*
- Системы для многоплановых физиологических и поведенческих исследований *in vivo*
- Стеллажи и клетки для GLP вивариев

Клеточные исследования



- Современная проточная цитометрия для клеточных исследований следующего поколения
- Новые компактные высокопроизводительные клеточные сортеры
- Универсальные счетчики клеток и частиц



- Автоматическая модульная система для выращивания, селекции и исследования клеток и колоний
- Система для работы с единичной клеткой: визуализация, манипуляции, отбор, выделение
- Электрофизиологические *in vitro* исследования специфичных клеток и клеточных кластеров
- Уникальный лазерно-оптический анализатор для исследования эритроцитов
- Оптические ридеры для детекции сигналов в различных диапазонах
- Тканевая цитометрия: от наблюдения к анализу

Работа в современной лаборатории



- Центрифуги для решения задач по разделению фаз и аналитических приложений
- Микроскопия сверхвысокого разрешения: преодоление дифракционного барьера
- Конфокальная микроскопия для решения специальных задач
- Современная оптическая микроскопия для биологических и медицинских исследований

