

**Программа XI научной конференции  
«Генетика человека и патология», посвященной 35-летию  
НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ**

**27-30 ноября 2017 года, г. Томск**

*По состоянию на 29 июля 2017 года  
В программе возможны изменения*

**27 ноября 2017 г. (понедельник)**

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

**9.30-10.00 Торжественное открытие конференции (Большой конференц-зал)**

Председатели: академик РАН Чойнзонов Е.Л., академик РАН Пузырёв В.П.,  
член-корр. РАН Степанов В.А.

**10.00-11.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)**

Председатели: член-корр. РАН Степанов В.А., член-корр. РАН Куцев С.И.

- |       |  |   |
|-------|--|---|
| 10.00 | Степанов В.А., Пузырёв В.П.<br>(Томск) | 35 лет Институту медицинской генетики   |
| 10.30 | Куцев С.И. (Москва)                    | Медико-генетическая служба в России:<br>современное состояние и перспективы развития          |
| 11.00 | Баранов В.С. (Санкт-Петербург)         | Новое в патогенетике многофакторных<br>заболеваний на примере главных акушерских<br>синдромов |

**11.30-11.45 Кофе-брейк**

**11.45-13.45 Генетика многофакторных заболеваний и сложнаследуемых признаков  
(заседание 1) (Большой конференц-зал)**

Председатели: академик РАН Воевода М.И., к.м.н. Назаренко М.С.

- |       |   |  |
|-------|---|--|
| 11.45 | Брагина Е.Ю.<br>(Томск)                   | Современное представление о роли генетических факторов в<br>развитии коморбидности   |
| 12.00 | Голубенко М.В.<br>(Томск)                 | Роль полиморфизма митохондриальной ДНК в возникновении и<br>развитии сердечно-сосудистых заболеваний   |
| 12.15 | Гончарова И.А.<br>(Томск)                 | Вклад генов фиброгенеза в изменчивость эхокардиографических<br>параметров миокарда у пациентов с ишемической болезнью сердца<br>в зависимости от тяжести течения заболевания                                 |
| 12.30 | Тарасенко Н.В.<br>(Томск)                 | Общность и специфичность генетической компоненты,<br>определяющей особенности течения сахарного диабета 1 типа и<br>хронического вирусного гепатита С  |
| 12.45 | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> |  |
| 13.00 | Гусарева Е.<br>(Сингапур)                 | Эпистаз между генами <i>WWC1</i> и <i>TLN2</i> у мужчин ассоциирован с<br>болезнью Альцгеймера (Male-specific epistasis between <i>WWC1</i> and<br><i>TLN2</i> genes is associated with Alzheimer's disease) |
| 13.15 | Марусин А.В.<br>(Томск)                   | Анализ ассоциаций генов подверженности к тяжелым психическим<br>расстройствам (шизофрения, болезнь Альцгеймера) с<br>когнитивными способностями в выборке пожилых людей                                      |
| 13.30 | Бочарова А.В.<br>(Томск)                  | Поиск генетических вариантов, связанных с нарушениями<br>когнитивных функций человека  |

### 11.45-13.40 Клиническая генетика (зал «Академический»)

Председатели: д.м.н., профессор Назаренко Л.П., д.м.н., профессор Ларионова В.И.

- 11.45 Пчелина С.Н. Генетические и биохимические маркеры болезни Паркинсона (Санкт-Петербург)
- 12.05 Ларионова В.И. Дизморфии в педиатрии: мультидисциплинарные аспекты (Санкт-Петербург)

#### 12.25 *Информационное сообщение спонсоров*

- 12.40 Гайнер Т.А. Комплексная диагностика хромосомной патологии двух клинических случаев (Новосибирск)
- 12.55 Лопаткина М.Е. Гено-фенотипические корреляции при синдроме микроделеции 15q24 (Томск)
- 13.10 Маркова Ж.Г. Фенотипическая вариабельность у пациентов с *de novo* X-аутосомными несбалансированными транслокациями (Москва)
- 13.25 Миньженкова М.Е. (Москва) Интерхромосомная и интрахромосомная инсерции с участием хромосомы 2

### 13.45-15.00 Обед

### 15.00-16.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: академик РАН Колчанов Н.А., д.б.н., профессор Кучер А.Н.

- 15.00 Воевода М.И. Молекулярная эпидемиология терапевтических заболеваний в Сибири (Новосибирск)
- 15.30 Лебедев И.Н. Новые хромосомные болезни (Томск)
- 16.00 Колчанов Н.А. Биоинформатика, системная биология и генетика человека (Новосибирск)

### 16.30-16.45 Кофе-брейк

### 16.45-19.00 Генетика многофакторных заболеваний и сложнаследуемых признаков (заседание 2) (Большой конференц-зал)

Председатели: д.б.н. Пчелина С.Н., к.б.н. Голубенко М.В.

- 16.45 Эрдман В.В. Дифференциальная экспрессия генов mTOR-сигнального пути при старении и здоровом долголетии (Уфа).
- 17.00 Трифонова Е.А. Интегрированный анализ геномных и транскриптомных данных для идентификации новых генетических маркеров преэклампсии (Томск)
- 17.15 Марков А.В. Метилирование генов микроРНК при дестабилизации атеросклеротической бляшки (Томск)
- 17.30 Слепцов А.А. Структурная вариабельность генома при заболеваниях сердечно-сосудистого континуума (Томск)
- 17.45 *Информационное сообщение спонсоров*
- 18.00 Бабушкина Н.П. Выявление генетических факторов подверженности различным формам туберкулезной инфекции (Томск)
- 18.15 Данилко К.В., Назарова Л.Ш. Взаимосвязь полиморфизма генов цитокинов и тяжести течения ювенильного идиопатического артрита (Уфа)
- 18.30 Иванова А.А. Однонуклеотидные полиморфизмы rs12170546 гена *PARVB*, rs16994849 гена *PLCB1*, rs78143315 гена *PDCD6IP* и внезапная сердечная смерть: исследование «случай-контроль» (Новосибирск)
- 18.45 Жалсанова И.Г. Гены цитокиновой сети в развитии «обратной» коморбидности для

(Томск)

бронхиальной астмы и туберкулеза

**16.45-19.00 Круглый стол с участием руководителей региональных медико-генетических служб: «Организация неонатального скрининга на наследственные заболевания в РФ» (зал «Академический»)**

Модераторы: член-корр. РАН Куцев С.И., д.м.н., профессор Назаренко Л.П.

**28 ноября 2017 г. (вторник)**

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

**9.00-10.30 Панельная дискуссия «Персональный геном и проблемы медико-генетического консультирования» (Большой конференц-зал)**

Модератор: член-корр. РАН Степанов В.А.

Участники: академик РАН Пузырёв В.П., член-корр. РАН Куцев С.И., член-корр. РАН Баранов В.С., д.б.н. профессор РАН Лебедев И.Н., д.м.н. профессор Ижевская В.Л., к. ф-м. н. Мазур А.М.

**10.30-10.45 Кофе-брейк**

**10.45-12.15 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)**

Председатели: академик РАН Янковский Н.К., член-корр. РАН Степанов В.А.

- |       |  |  |
|-------|--|--|
| 10.45 | Харьков В.Н.<br>(Томск)                | Эволюция линий Y-хромосомы в популяциях Сибири   |
| 11.15 | Зинченко Р.А.<br>(Москва)              | Территориальная изменчивость и генетическая гетерогенность наследственных болезней в популяциях России |
| 11.45 | Иванова С.А.,<br>Бохан Н.А.<br>(Томск) | Фармакогенетика в психиатрии: достижения и перспективы   |

**12.15-12.30 Кофе-брейк**

**12.30-14.30 Эволюционная и популяционная генетика (Большой конференц-зал)**

Председатели: д.б.н. Харьков В.Н., д.б.н., профессор Хуснутдинова Э.К.

- |       |                              |   |
|-------|------------------------------|---|
| 12.30 | Вагайцева К.В.<br>(Томск)    | Генетическая дифференциация населения Сибири по данным полногеномного секвенирования  |
| 12.45 | Имекина Д.О.<br>(Кемерово)   | Структура генофондов тоболо-иртышских татар по данным о полиморфизме Y-хромосомы  |
| 13.00 | Сереброва В.Н.<br>(Томск)    | Эволюционно-генетический анализ роли регуляторных участков гена <i>NDRG1</i> в формировании структуры наследственной предрасположенности к преэклампсии в популяциях различного этнического происхождения |
| 13.15 | Козлов А.И.<br>(Москва)      | Антропологические подходы к прогнозу риска генетически детерминированных заболеваний  |
| 13.30 | Колесников Н.А.<br>(Томск)   | Генетическая дифференциация коренных народов Дагестана Андийской группы по аутомным STR-маркерам  |
| 13.45 | Лавряшина М.Б.<br>(Кемерово) | Мониторинг сельских популяций шорцев и телеутов: воспроизводство, среда, гены   |
| 14.00 | Попович А.А.<br>(Томск)      | Связь генетической структуры популяций с географическими и климатическими параметрами   |
| 14.15 | Ульянова М.В.<br>(Кемерово)  | Факторы популяционной динамики в территориальных группах сибирских татар  |

**12.30-14.30 Моногенные болезни (зал «Академический»)**

Председатели: к.м.н. Салюкова О.А., к.м.н. Сухомясова А.Л.

- |       |  |   |
|-------|--|---|
| 12.30 | Гуринова Е.Е.,<br>Максимова Н.Р.,<br>Сухомясова А.Л.<br>(Якутск) | Новый тип мукополисахаридоза с тяжелыми клиническими проявлениями у якутов, вызванный мутацией в гене <i>VPS33A</i>             |
| 12.45 | Гурьева П.И.,<br>Максимова Н.Р.                                  | Идентификация новой мутации в гене <i>CLN6</i> , ответственной за возникновение нейронального цероидного липофусциноза 6 типа в |

	(Якутск)	Якутии
13.00	Рыжкова О.П. (Москва)	Поиск причин поясно-конечностных мышечных дистрофий методом массового параллельного секвенирования
13.15	Михайлова С.В. (Москва)	Нейрональный цероидный липофуциноз 2 типа
13.30	Балашова М.С. (Москва)	Молекулярно-генетические взаимодействия при болезни Вильсона-Коновалова
13.45	Одиноква О.Н. (Томск)	Спектр мутаций в гене <i>CFTR</i> у больных муковисцидозом в Сибирском регионе
14.00	Хусаинова Р.И. (Уфа)	Генетическая архитектура несовершенного остеогенеза в России
14.15	Щагина О.А. (Москва)	Клинико-генетическое разнообразие периферических нейропатий с сочетанной патологией: результаты полноэкзомных методов секвенирования

#### 14.30-15.30 Обед

#### 15.30-17.00 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: к.м.н. Назаренко М.С., д.б.н., профессор РАН Поляков А.В.

15.30	Назаренко М.С. (Томск)	Молекулярное профилирование клеток сосудов и лейкоцитов человека при атеросклерозе
16.00	Поляков А.В. (Москва)	NGS в диагностике моногенных болезней
16.30	Заклязьминская Е.В. (Москва)	NGS в кардиологии: ожидания и реальность

#### 17.00-17.15 Кофе-брейк

#### 17.15-18.45 Молекулярная эпидемиология наследственных болезней (Большой конференц-зал)

Председатели: д.м.н., профессор Зинченко Р.А., к.б.н. Одиноква О.Н.

17.15	Адян Т.В. (Москва)	Особенности спектра мутаций в гене <i>CFTR</i> у российских больных муковисцидозом
17.30	Баязутдинова Г.М. (Москва)	Изучение спектра мутаций в гене <i>ATP7B</i> у российских пациентов с диагнозом «болезнь Вильсона-Коновалова»
17.45	<i>Информационное сообщение спонсоров</i>	
18.00	Гундорова П. (Москва)	Молекулярно-генетические особенности гиперфенилаланемий в Карачаево-Черкесской Республике
18.15	Хидиятова И.М. (Уфа)	Молекулярно-генетическое исследование наследственных спастических параплегий в Республике Башкортостан
18.30	Хидиятова И.И. (Уфа)	Молекулярно-генетическое исследование врожденной изолированной катаракты в Республике Башкортостан

#### 17.15-18.45 Генетика нарушений эмбрионального развития и репродукции (зал «Академический»)

Председатели: член-корр. РАН Баранов В.С., к.б.н. Никитина Т.В.

17.15	Черных В.Б. (Москва)	Геномные исследования в репродуктивной генетике
17.30	Никитина Т.В. (Томск)	Цитогенетические особенности хромосомного дисбаланса в эмбриональных клетках при привычном невынашивании беременности
17.45	Саженова Е.А.	Мультилокусные дефекты метилирования импринтированных

	(Томск)	генов: генетические и эпигенетические аспекты при привычном невынашивании беременности
18.00		<i>Информационное сообщение спонсоров</i>
18.15	Жигалина Д.И. (Томск)	Сравнительная цитогенетика трофобласта и внутренней клеточной массы на основе данных молекулярного кариотипирования внеклеточной ДНК в полости бластоцисты
18.30	Трофимова И.Л. (Санкт-Петербург)	Транскрипция сателлитной ДНК в эмбриогенезе человека
<b>19.00-19.45 Вечерняя лекция (Большой конференц-зал)</b>		
	Назаренко Л.П. (Томск)	Моя нескучная жизнь в науке

**29 ноября 2017 г. (среда)**

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

**9.00-10.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)**

Председатели: д.б.н., профессор РАН Лебедев И.Н., д.б.н., профессор Рубцов Н.Б.

- |       |                           |   |
|-------|---------------------------|---|
| 9.00  | Шинзель А.<br>(Швейцария) | История цитогенетики человека: достижения, ошибки и смена парадигм (The history of Human Cytogenetics: breakthroughs, errors and paradigm shifts) |
| 9.30  | Шустер С.<br>(Сингапур)   | Консорциум «Genome Asia 100K»: Секвенирование 100000 геномов<br>(Genome Asia 100K consortium: Sequencing 100K genomes)                            |
| 10.00 | Мачек М.<br>(Чехия)       | Гено-фенотипические корреляции при муковисцидозе  |

**10.30-10.45 Кофе-брейк**

**10.45-12.45 Цитогенетика и хромосомные болезни (Большой конференц-зал)**

Председатели: д.м.н. Шилова Н.В., к.б.н. Кашеварова А.А.

- |       |   |  |
|-------|---|--|
| 10.45 | Шилова Н.В.<br>(Москва)                   | Аутосомные реципрокные транслокации: пренатальная селекция, сегрегация и оценка эмпирического риска рождения жизнеспособного ребенка с хромосомным дисбалансом при семейном носительстве |
| 11.00 | Кашеварова А.А.<br>(Томск)                | Редактирование кариотипа: возможности и перспективы хромосомной терапии  |
| 11.15 | Скрябин Н.А.<br>(Томск)                   | Эпигенетические аспекты неполной пенетрантности микроделеционных и микродупликационных синдромов   |
| 11.30 | Толмачева Е.Н.<br>(Томск)                 | Влияние инактивации X-хромосомы на фенотипические проявления транслокаций X;аутосома   |
| 11.45 | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> |  |
| 12.00 | Беляева Е.О.<br>(Томск)                   | Клиническая и генетическая характеристика пациентов с недифференцированными интеллектуальными нарушениями и хромосомными микродупликациями   |
| 12.15 | Слепухина А.А.<br>(Томск)                 | CNV-полиморфизм при врожденных пороках сердца  |
| 12.30 | Савченко Р.Р.<br>(Томск)                  | CNV-полиморфизм в эмбриональных клетках при привычном невынашивании беременности   |

**10.45-12.30 ДНК-диагностика наследственных заболеваний (зал «Академический»)**

Председатели: к.м.н. Скрябин Н.А., к.м.н. Масленников А.Б.

- |       |   |   |
|-------|---|---|
| 10.45 | Бескоровайная Т.С.<br>(Москва)            | Сложные случаи в молекулярной диагностике гемофилии А   |
| 11.00 | Булах М.В.<br>(Москва)                    | Разработка подходов к молекулярной диагностике саркогликанопатий  |
| 11.15 | Миронович О.Л.<br>(Москва)                | Поиск причин наследственной тугоухости с использованием метода массового параллельного секвенирования                                   |
| 11.30 | Сермягина И.Г.<br>(Москва)                | Молекулярно-генетический анализ прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии у российских пациентов                                    |
| 11.45 | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> |   |
| 12.00 | Орлова А.А.<br>Москва                     | Преимплантационная генетическая диагностика моногенных заболеваний: опыт проведения и совмещением со скринингом на хромосомные аномалии |

- 12.15 Мусатова Е.В. (Москва) Результаты преимплантационной генетической диагностики хромосомных аномалий эмбрионов как основание для уточнения кариотипа пациента

#### 12.45-13.45 Обед

#### 13.45-15.15 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: член-корр. РАН Баранов В.С., д.м.н. Захарова Е.Ю.

- 13.45 Рубцов Н.Б. (Новосибирск) ДНК-пробы и FISH в эпоху ДНК-микрочипов и NGS
- 14.15 Захарова Е.Ю. (Москва) Возможности и ограничения лабораторной диагностики наследственных болезней
- 14.45 Гусарева Е. (Сингапур) Консорциум «Genome Asia 100K»: Секвенирование 300 геномов из России (Genome Asia 100K consortium: Sequencing of 300 Asian's genomes from Russia)

#### 15.15-15.30 Кофе-брейк

#### 15.30-19.00 Сателлитный симпозиум «Орфанные наследственные болезни»

#### Организатор: НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Большой конференц-зал)

Председатели: д.м.н., профессор Назаренко Л.П., д.м.н., профессор Кондратьева Е.И.

- 15.30 Полякова С.И. (Москва) Тирозинемия. Взгляд гепатолога на наследственные болезни с нарушением липидного обмена
- 15.50 Назаренко Л.П. (Томск) Новая эра в лечении фенилкетонурии
- 16.10 Николаева Е.А. (Москва) Трудности дифференциальной диагностики митохондриальных заболеваний у детей
- 16.30 Семячкина А.Н. (Москва) Как увидеть больного с мукополисахаридозом
- 16.50 Латышева Т.В. (Москва) Ангиотеки, обусловленные брадикинином
- 17.10 Назаренко Л.П. (Томск) Раннее проявление болезни Фабри
- 17.30 Кондратьева Е.И. (Москва) Персонализированная диагностика и терапия больных с муковисцидозом
- 17.50 Шарков А.А. (Москва) Генетика ранних эпилептических энцефалопатий
- 18.10 Сеитова Г.Н. (Томск) Медико-генетический центр (Генетическая клиника). Перспективы развития.
- 18.30 Еремина Е.Р. (Улан-Удэ) Клинический случай недостаточности 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы
- 18.40 Никонов А.М. (Барнаул) Случай синдрома Целлвегера
- 18.50 Петрова В.В. (Томск) Сложности диагностики нетипичных форм муковисцидоза

#### 15.30-18.00 Сателлитный симпозиум «Современные геномные технологии в научных исследованиях и клинической практике»

Организаторы: НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, ООО «ГенЭра» (зал «Академический»)



Модераторы: д.б.н., профессор РАН Лебедев И.Н, Носков К.А.

- |       |  |   |
|-------|--|---|
| 15.30 | Носков К.А.<br>(Москва)                    | Обзор технологий Agilent, Covaris, DNR для молекулярной геномики  |
| 15.50 | Скрябин Н.А.,<br>Лебедев И.Н.<br>(Томск)   | Применение технологии микрочипов в науке и практической диагностике: сравнительная геномная гибридизация, анализ экспрессии генов и микро-РНК |
| 16.10 | Екимов А.Н.<br>(Москва)                    | Преимплантационный генетический скрининг на чипах высокого разрешения. Результаты внедрения в клиническую практику.                           |
| 16.30 | Киселев А.М.<br>(Санкт-Петербург)          | Целевое обогащение ДНК в науке и практической диагностике   |
| 16.50 | Слепцов А.А.,<br>Назаренко М.С.<br>(Томск) | Опыт использования микроматричной сравнительной геномной гибридизации при исследовании образцов с высокой клеточной гетерогенностью           |
| 17.10 | Рахимов М.И.<br>(Москва)                   | Демонстрация программного обеспечения Agilent CytoGenomics, SureCall на примере клинических случаев   |

**30 ноября 2017 года (четверг)**

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

**9.00-10.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)**

Председатели: член-корр. РАН, профессор Чердынцева Н.В., д.б.н., профессор РАН Лебедев И.Н.

9.00	Чердынцева Н.В. (Томск)	Персонализация терапии в онкологии: молекулярно-генетические аспекты
9.30	Серов О.Л. (Новосибирск)	Моделирование наследственных болезней
10.00	Светлаков А.В., Соловьёва Е.В. (Красноярск)	Современное состояние и возможности преимплантационной генетической диагностики

**10.30-10.45 Кофе-брейк**

**10.45-12.15 Генотоксикология и проблемы мутагенеза (Большой конференц-зал)**

Председатели: д.б.н., профессор Дружинин В.Г., к.б.н. Васильев С.А.

10.45	Дружинин В.Г. (Кемерово)	Состав респираторной микрофлоры как фактор модификации мутагенеза в соматических клетках человека
11.00	Васильев С.А. (Томск)	Цитогенетические и экспрессионные маркеры индивидуальной радиочувствительности соматических клеток человека
11.15	<i>Информационное сообщение спонсоров</i>	
11.30	Баканова М.Л. (Кемерово)	Цитогенетические нарушения в лимфоцитах крови больных раком легкого
11.45	Волобаев В.П. (Кемерово)	Чувствительность генома работников угольных шахт, страдающих профессиональной легочной патологией, и её связь с полиморфными вариантами генов некоторых защитных механизмов лёгких
12.00	Возилова А.В. (Челябинск)	Диагностика хронических лейкозов с применением методов молекулярной цитогенетики. Особенности методологии.

**10.45-12.15 Генетика онкологических заболеваний (зал «Академический»)**

Председатели: д.б.н. Литвяков Н.В., к.м.н. Скрябин Н.А.

10.45	Литвяков Н.В. (Томск)	Метастатические клоны опухоли молочной железы
11.00	Москалёв Е.А. (Эрланген, Германия)	Онкогенная нкРНК NOTA1R обеспечивает генную специфичность профилей метилирования ДНК при гастроинтестинальных стромальных опухолях
11.15	Кайгородова Е.В. (Томск)	Частота встречаемости полисомии хромосомы 17 в зависимости от менструальной функции больных раком молочной железы с различным <i>Her2/neu</i> статусом
11.30	<i>Информационное сообщение спонсоров</i>	
11.45	Денисов Е.В. (Томск)	Модель прерывистого развития предопухолевых изменений в бронхиальном эпителии: генетические и клинические наблюдения
12.00	Спирина Л.В., Кондакова И.В., Слонимская Е.В. (Томск)	Экспрессия молекулярных маркеров в ткани рака предстательной железы: связь с клинико-морфологическими параметрами

**12.15-13.15 Обед**

### **13.15-14.45 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)**

Председатели: академик РАН Янковский Н.К., член-корр. РАН Степанов В.А.

- 13.15 Хуснутдинова Э.К. (Уфа) Молекулярная генетика черт личности и психопатологий
- 13.45 Кучер А.Н. (Томск) Ген-средовые взаимодействия как основа формирования здоровья
- 14.15 Янковский Н.К. (Москва) Генетика человека в междисциплинарных исследованиях

### **14.45-15.30 Постерная сессия (Место проведения: Холл) / Кофе-брейк**

### **15.30-16.30 Закрытие конференции (Большой конференц-зал)**

Председатели: член-корр. РАН Степанов В.А., к.б.н. И.Ю. Хитринская

- 15.30 Пузырёв В.П. (Томск) «Дорожная карта» прожитой в науке жизни
- 16.15 Подведение итогов конкурса молодых ученых.  
Подведение итогов постерной сессии.  
Награждение победителей.