



20-22 ноября 2019 г.
Томск

ПРОГРАММА

XII научная конференция ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА И ПАТОЛОГИЯ

Актуальные проблемы
клинической и молекулярной
цитогенетики

Конференция посвящена памяти
член-корреспондента РАМН,
профессора С.А. Назаренко





Глубокоуважаемый (ая)

Приглашаем Вас принять участие в работе XII научной конференции **«Генетика человека и патология: Актуальные проблемы клинической и молекулярной цитогенетики»**, посвященной памяти член-корреспондента РАМН, доктора биологических наук, профессора Сергея Андреевича Назаренко. Конференция состоится **в г. Томске 20-22 ноября 2019 г.**

Место проведения:

ДК «Дом ученых»
ул. Советская, д. 45

Генетическая клиника
Московский тракт, д. 3



Мероприятие проводится при финансовой поддержке
Российского фонда фундаментальных исследований,
проект № 19-015-20034

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»

**НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
(НИИ медицинской генетики)**

Медико-генетический центр (Генетическая клиника)

Сибирское отделение Российской академии наук
Российское общество медицинских генетиков
Вавиловское общество генетиков и селекционеров
Департамент здравоохранения Томской области

Организационный комитет конференции

Председатель: член-корр. РАН, д.б.н., профессор В.А. Степанов

Сопредседатель: академик РАН, д.м.н., профессор В.П. Пузырёв

Члены:

д.б.н., профессор РАН И.Н. Лебедев

д.м.н., профессор Л.П. Назаренко

д.б.н., профессор А.Н. Кучер

д.м.н. М.С. Назаренко

д.б.н. С.А. Васильев

к.м.н. Н.А. Скрябин

к.б.н. И.Ю. Хитринская

к.м.н. Н.В. Тарасенко

Е.Ю. Хитринская

Н.И. Ващенко

Е.В. Кинёва

Программный комитет конференции

Председатель: д.б.н., профессор РАН И.Н. Лебедев

Члены:

академик РАН, д.м.н., профессор В.П. Пузырёв

член-корр. РАН, д.б.н., профессор В.А. Степанов

член-корр. РАН, д.м.н., профессор В.С. Баранов

д.м.н., профессор Л.П. Назаренко

д.б.н., профессор А.Н. Кучер

д.б.н., профессор Н.Б. Рубцов

д.м.н. М.С. Назаренко

д.м.н. Н.В. Шилова

Регистрация участников:

19 ноября, 15.00-18.00 НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ
(ул. Набережная р. Ушайки, д. 10).

20 ноября, 8.00-9.00. Дом ученых (ул. Советская, д. 45).

20 ноября 2019 г.

Дом ученых (ул. Советская, д. 45). Большой зал

9.00 – 9.30

Открытие конференции

**Председатели: академик РАН Пузырёв В.П.,
член-корр. РАН Степанов В.А.**

Приветствия:

Степанов В.А., врио директора Томского НИМЦ

Пузырёв В.П., председатель Объединенного ученого совета СО РАН по медицинским наукам, научный руководитель Томского НИМЦ

Огородова Л.М., заместитель Губернатора Томской области по научно-образовательному комплексу

Куцев С.И., директор Медико-генетического научного центра им. академика Н.П. Бочкова (Москва)

Ижевская В.Л., председатель Российского общества медицинских генетиков

9.30 – 12.30

Цитогенетика человека в геномную и постгеномную эру (пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:

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

9.30 – 10.00

Лебедев И.Н. (Томск)

Онтогенетика и патогенетика хромосомных болезней

10.00 – 10.30

Куцев С.И. (Москва)

Медико-генетическая служба Российской Федерации

10.30 – 11.00

Рубцов Н.Б. (Новосибирск)

Геном эукариот как динамическая генетическая система

11.10 – 11.05

Дискуссия

11.05 – 11.15

Кофе-брейк

11.15 – 11.30

Фишман В.С. (Новосибирск)

Диагностика хромосомных болезней на основе комбинаций технологий захвата конформации хромосом и массового параллельного секвенирования

11.30 – 11.45

Гридина М.М. (Новосибирск)

Коррекция крупных хромосомных дупликаций в индуцированных плюрипотентных стволовых клетках человека

11.45 –



Малыгина Т.О. (ОПТЭК ZEISS Group)*

Современные методы экономичной пробоподготовки для секвенирования нового поколения и анализа генома единичных клеток

12.00 – 12.15

Никитина Т.В. (Томск)

Динамический мозаицизм кольцевых хромосом в индуцированных плюрипотентных стволовых клетках человека

** Доклад спонсора не входит в программу НМО, баллы НМО не присваиваются*

- 12.15 – 12.30 **Лопаткина М.Е. (Томск)**
Дифференциальная активность генов в нейронах с реципрокными хромосомными микроделециями и микродупликациями
- 12.30 – 12.35 **Дискуссия**
- 12.35 – 14.00 **Обед**

14.00-17.30

Клиническая цитогенетика (пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:

д.м.н., профессор Назаренко Л.П., д.м.н. Ижевская В.Л.

- 14.00 – 14.30 **Назаренко Л.П. (Томск)**
Клиническая диагностика хромосомных заболеваний в период геномных и постгеномных технологий
- 14.30 – 15.00 **Шилова Н.В. (Москва)**
Интерпретация клинически значимых CNV
- 15.00 – 15.15 **Беляева Е.О. (Томск)**
Клиническая и цитогенетическая характеристика пациентов с недифференцированной умственной отсталостью и хромосомными микродупликациями
- 15.15 – 15.30 **Миньженкова М.Е. (Москва)**
Этиопатогенез аномального фенотипа при *de novo* сбалансированных хромосомных перестройках
- 15.30 – 15.35 **Дискуссия**
- 15.35 – 15.45 **Кофе-брейк**
- 15.45 – 16.00 **Маркова Ж.Г. (Москва)**
Структурная гетерогенность малых сверхчисленных маркерных хромосом
- 16.00 – 16.15 **Чемерис Д.А. (ООО «Биоген-Аналитика»)***
Современная автоматизация в иммуногистохимии и гибридизации *in situ*
-  **Тарлычева А.А. (Москва)**
Идентификация и мейотическая сегрегация малых сверхчисленных маркерных хромосом у мужчин без аномалий фенотипа
- 16.30 – 16.45 **Гайнер Т.А. (Новосибирск)**
Диагностика редких хромосомных аномалий
- 16.45 – 17.00 **Минайчева Л.И. (Томск)**
Клинический случай синдрома Паллистера–Киллиана
- 17.00 – 17.15 **Серова Е.А. (ООО «БиоЛайн»)***
Комплексное решение Leica Biosystems для цитогенетической лаборатории
-  **Слепухина А.А. (Томск)**
CNV в этиологии врожденных пороков сердца
- 17.35 – 17.40 **Дискуссия**

* Доклад спонсора не входит в программу НМО, баллы НМО не присваиваются

21 ноября 2019 г.

Дом ученых (ул. Советская, д. 45). Большой зал

9.00 – 12.30

Цитогенетика нарушений развития и репродукции

(пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:

член-корр. РАН Баранов В.С., д.м.н. Минайчева Л.И.

- 9.00 – 9.30 **Баранов В.С. (Санкт-Петербург)**
Прогресс генетики индивидуального развития и вспомогательные репродуктивные технологии
- 9.30 – 10.00 **Кузнецова Т.В. (Санкт-Петербург)**
Цитогенетика трофобласта
- 10.00 – 10.30 **Черных В.Б. (Москва)**
Цитогенетическое обследование пациентов с нарушениями репродукции, связанными с аномалиями хромосом
- 10.30 – 10.45 **Кашеварова А.А. (Томск)**
Онтогенетическая плейотропия CNV
- 10.45 – 10.50 **Дискуссия**
- 10.50 – 11.00 *Кофе-брейк*
- 11.00 – 11.15 **Саженова Е.А. (Томск)**
Эпигенетический статус импринтированных генов при нарушениях эмбрионального развития и привычном невынашивании беременности
- 11.15 – 11.30 **Фонова Е.А. (Томск)**
Аномалии инактивации X-хромосомы при привычном невынашивании беременности
- 11.30 – 11.45 **Толмачёва Е.Н. (Томск)**
CNV и асимметричная инактивация X-хромосомы у женщин с невынашиванием беременности
- 11.45 – 12.00 **Квон Д.А. (ООО Хеликон)***
 Актуальные подходы геномного анализа NGS-методами
- 12.00 – 12.15 **Bernatowicz K. (Szczecin, Poland)**
Clinical utility of MLPA and QF-PCR techniques in the diagnosis of genetic cause of miscarriage
- 12.15 – 12.30 **Пушкарёв В.П. (Москва)**
Сравнение методов исследования генетической патологии эмбриона при регрессе беременности: клинический случай
- 12.30 – 12.35 **Дискуссия**
- 12.35 – 14.00 *Обед*

* Доклад спонсора не входит в программу НМО, баллы НМО не присваиваются

14.00 – 16.30

Пренатальная и преимплантационная генетическая диагностика хромосомных болезней

(пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:

д.м.н., профессор Иващенко Т.Э., к.б.н. Светлаков А.В.

14.00 – 14.30

Иващенко Т.Э. (Санкт-Петербург)

Инвазивная и неинвазивная пренатальная диагностика хромосомных болезней

14.30 – 15.00

Ижевская В.Л. (Москва)

Этические проблемы использования геномных технологий в клинической практике

15.00 – 15.15



Канышкова Т.Г. (ОПТЭК ZEISS Group)*

Наборы зондов Zytovision как актуальные методы диагностики хромосомного дисбаланса

15.15 – 15.30

Соловьёва Е.В. (Томск)

Преимплантационная генетическая диагностика структурных хромосомных нарушений

15.30 – 15.45

Жигалина Д.И. (Томск)

Преимплантационное генетическое тестирование анеуплоидий методом aCGH

15.45 – 16.00

Трофимова И.Л. (Санкт-Петербург)

Использование флуоресцентной *in situ* гибридизации в преимплантационной диагностике Y-аутосомных транслокаций

16.00 – 16.15

Скрябин Н.А. (Томск)

Молекулярное кариотипирование в пренатальной диагностике

16.15 – 16.30



Иванов М.А. (Natera)*

НИПТ с использованием однонуклеотидных полиморфизмов. От хромосом к генам

16.30 – 16.35

Дискуссия

16.35 – 17.00

Кофе-брейк

17.00 – 18.00

Мемориальные лекции*

17.00 – 17.30

Модератор: д.м.н., профессор Л.П. Назаренко

Ноговицына А.Н. (Якутск)

Исследования профессора Назаренко С.А. в Республике Саха (Якутия)

17.30 – 18.00

Масленников А.Б. (Новосибирск)

Вклад профессора Назаренко С.А. в развитие молекулярной диагностики и создание системы взаимодействия федерального и регионального уровня медико-генетической службы

* Доклад спонсора, мемориальные лекции не входят в программу НМО, баллы НМО не присваиваются

21 ноября 2019 г.

Генетическая клиника

Московский тракт, д. 3, 3 этаж, конференц-зал

14.00 – 16.45

Ассоциированная Школа

«Диагностика и лечение орфанных болезней»*

Модераторы:

д.м.н., профессор Назаренко Л.П., к.м.н. Сеитова Г.Н.

- 14.00 – 14.15 **Салюкова О.А. (Томск)**
Нейрональный цероидный липофусциноз, тип 2: диагностика, лечение
- 14.15 – 14.30 **Филимонова М.Н. (Томск)**
Трудности диагностики синдрома Ниманна–Пика, тип С
- 14.30 – 14.45 **Сеитова Г.Н. (Томск)**
Опыт проведения нагрузочного теста и подбор дозы сапроптерина
- 14.45 – 15.00 **Одиноква О.Н. (Томск)**
Анализ копийности генов в диагностике моногенной патологии
- 15.00 – 15.15 **Васильева О.Ю. (Томск)**
Детекция мутаций при болезни Вильсона–Коновалова с помощью таргетного массового параллельного секвенирования
- 15.15 – 15.30 *Кофе-брейк*
- 15.30 – 15.45 **Назаренко Л.П. (Томск)**
Мукополисахаридоз, тип II: диагностика, лечение
- 15.45 – 16.00 **Яковлева А.Е. (Якутск)**
Новая мутация в гене *EXT2* у больных с множественной экзостозной хондродисплазией в Якутии
- 16.00 – 16.15 **Рудник А.Ю. (Санкт-Петербург)**
Офтальмологическая патология при мукополисахаридозах
- 16.15 – 16.30 **Строкова Т.В. (Москва)**
Наследственные нарушения липидного обмена у пациентов с заболеваниями печени
- 16.30 – 16.45 **Харченко Т.В. (Санкт-Петербург)**
Организационные проблемы подготовки и усовершенствования врачей по орфанным болезням

** Ассоциированная Школа «Диагностика и лечение орфанных болезней» не входит в программу НМО, баллы НМО не присваиваются*

22 ноября 2019 г.

Дом ученых (ул. Советская, д. 45). Большой зал

9.00 – 12.30

Цитогенетический мониторинг мутагенных воздействий
(пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:

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

- 9.00 – 9.30 **Васильев С.А. (Томск)**
Эпигенетические компоненты нестабильности хромосом соматических клеток
- 9.30 – 10.00 **Дружинин В.Г. (Кемерово)**
Состав микробиоты дыхательных путей человека и оценка его влияния на кластогенные и анеугенные эффекты в лимфоцитах крови
- 10.00 – 10.15 **Толстых Е.И. (Челябинск)**
Интерпретация результатов FISH при неравномерном облучении тела человека в разном возрасте с использованием модельного подхода
- 10.15 – 10.30 **Минина В.И. (Кемерово)**
Оценка хромосомной нестабильности у рабочих угольных шахт и угольных теплоэлектростанций
- 10.30 – 10.45 **Возилова А.В. (Челябинск)**
Исследование индивидуальной радиочувствительности у человека на основе оценки частоты хромосомных аберраций и микроядер в Т-лимфоцитах периферической крови
- 10.45 – 10.50 **Дискуссия**
- 10.50 – 11.00 **Кофе-брейк**
- 11.00 – 11.15 **Мейер А.В. (Кемерово)**
Комплексный подход к оценке генотоксичности производственных факторов угольных шахт Кемеровской области
- 11.15 – 11.30 **Ахмадуллина Ю.Р. (Челябинск)**
Исследование повреждений ДНК лимфоцитов периферической крови методом микроядерного теста у жителей прибрежных сёл р. Теча, подвергшихся хроническому радиационному воздействию
- 11.30 – 11.45 **Кривошапова Я.В. (Челябинск)**
Исследование длины теломер у хронически облученных людей
- 11.45 – 12.00 **Савченко Р.Р. (Томск)**
Влияние металлопротеиназ межклеточного матрикса на частоту хромосомных повреждений и радиационно-индуцированный ответ в опухолевых клетках

12.00 – 12.15



Килин А.А. (ООО «АЛЬБИОГЕН»)*

Геномные технологии Illumina

12.15 – 12.30

Баранова Е.Д. (Кемерово)

Базовый уровень цитогенетических повреждений в лимфоцитах больных раком легкого

12.30 – 12.45

Коурдаков К.А. (Кемерово)

Мультиабберрантные лимфоциты в периферической крови больных раком легкого после дистанционной терапии

12.45 – 12.50

Дискуссия

12.50 – 14.00

Обед

14.00 – 17.15

Эпигенетика, внехромосомная наследственность и многофакторные болезни человека

(пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:

д.м.н. Назаренко М.С., д.б.н. Пчелина С.Н.

14.00 – 14.30

Назаренко М.С. (Томск)

Метилирование ДНК как механизм регуляции активности генов при атеросклерозе

14.30 – 15.00

Пчелина С.Н. (Санкт-Петербург)

Метилирование ДНК при старении и нейродегенеративных заболеваниях

15.00 – 15.15

Голубенко М.В. (Томск)

Эпигенетическое взаимодействие ядерного и митохондриального геномов при заболеваниях сердечно-сосудистого континуума

15.15 – 15.30

Марков А.В. (Томск)

Проблема клеточной гетерогенности при анализе метилирования ДНК в артериях, пораженных атеросклерозом

15.30 – 15.45

Пантелеева А.А. (Санкт-Петербург)

Тканеспецифичное метилирование ДНК регуляторных областей генов *ABCA1* и *ABCG1* в жировой ткани при ишемической болезни сердца

15.45 – 15.50

Дискуссия

15.50 – 16.00

Кофе-брейк

16.00 – 16.15

Слепцов А.А. (Томск)

Структурная вариабельность генома при сердечно-сосудистой патологии

16.15 – 16.30

Брагина Е.Ю. (Томск)

Интегративный подход к исследованию феномена сочетанных болезней

16.30 – 16.45

Гомбоева Д.Е. (Томск)

Современные аспекты вопроса обратной коморбидности болезни Гентингтона и онкологических заболеваний

16.45 – 17.00

Бабушкина Н.П. (Томск)

Вовлеченность полиморфных вариантов генов систем репарации ДНК в развитие многофакторных заболеваний

17.00 – 17.15

Сироткина О.В. (Санкт-Петербург)

Генетические маркеры сердечно-сосудистых заболеваний

17.15 – 17.20

Дискуссия

** Доклад спонсора не входит в программу НМО, баллы НМО не присваиваются*

22 ноября 2019 г.

Генетическая клиника
Московский тракт, д. 3, 3 этаж, конференц-зал

14.00 – 17.00

**Круглый стол с участием заведующих
медико-генетическими консультациями***

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

** Круглый стол с участием заведующих медико-генетическими консультациями не входит в программу НМО, баллы НМО не присваиваются*

17.30 – 18.30

Дом ученых, ул. Советская, д. 45. Большой зал

Клеточные технологии (пленарное заседание, симпозиум)

Председатели:
д.б.н., профессор Киселёв С.Л., д.б.н., профессор Серов О.Л.

17.30 – 18.00

Киселёв С.Л. (Москва)

Генно-клеточные технологии: надежды и реальности

18.00 – 18.30

Серов О.Л. (Новосибирск)

Модели для изучения заболеваний человека, вызванных CNV

18.30 – 18.35

Дискуссия

18.35 – 19.00

Закрытие конференции



Спонсоры конференции



BIOMARIN



Мероприятие проводится при финансовой поддержке
Российского фонда фундаментальных исследований,
проект № 19-015-20034