

Российское общество медицинских генетиков
Министерство здравоохранения Новосибирской области
ГБУЗ НСО «Городская клиническая больница №1»

Федеральные центры медико-генетической службы Минздрава РФ
Научно-исследовательский институт медицинской генетики ФГБНУ «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»
ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова»
ФГБНУ «Научно-исследовательский институт акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта»
(Отдел геномной медицины)

ПРОГРАММА

XXVI межрегиональной научно-практической конференции

«Современные молекулярно-биологические и генетические технологии в медицинской практике»

Новосибирск
5-6 сентября 2019 г.

**XXVI межрегиональная научно-практическая конференция
«Современные молекулярно-биологические и генетические технологии
в медицинской практике»**

5-6 сентября 2019 года

Конференц-зал Диагностического центра
ГБУЗ НСО «Городская клиническая больница №1»

Регистрация участников конференции – 08.30

Начало работы конференции – 09.00

5 сентября 2019 г.

конференц-зал Диагностического центра ГБУЗ НСО «ГКБ №1»

Новосибирск, ул. Залесского, 6, корп. 7

9⁰⁰-9³⁰

Открытие конференции.

Хальзов Константин Васильевич – министр здравоохранения Новосибирской области, Заслуженный врач Российской Федерации.

Пузырёв Валерий Павлович – академик РАН, Заслуженный деятель науки Российской Федерации, научный руководитель Научно-исследовательского института медицинской генетики Томского НИМЦ.

Маринкин Игорь Олегович – ректор ФГБОУ ВО «Новосибирский государственный медицинский университет» Минздрава РФ, д.м.н., профессор, Заслуженный врач Российской Федерации.

Бравве Юрий Иосифович – главный врач ГБУЗ НСО «ГКБ №1», заведующий кафедрой ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава РФ, д.м.н., профессор, Заслуженный врач Российской Федерации.

9³⁰-9⁴⁵

Молекулярные технологии: наука и практика. *Масленников А.Б., Байкалов И.О., Бравве Ю.И. (ГБУЗ НСО «ГКБ №1», г. Новосибирск; ФГБОУ ВО «Новосибирский государственный медицинский университет» Минздрава РФ, г. Новосибирск).*

9⁴⁵-10¹⁰

Первые результаты программы генотипирования больных с миодистрофией Дюшенна в Российской Федерации. *Поляков А.В., Булах М.В. (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва).*

10¹⁰-10³⁵

Молекулярная диагностика мутаций *CFTR* – основа таргетной терапии муковисцидоза. *Иващенко Т.Э. (ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», г. Санкт-Петербург).*

10³⁵-11⁰⁰

Применение метода NGS в современной медицинской практике. *Миροнова И. (ООО «Центр Генетики и Репродуктивной Медицины ГЕНЕТИКО» резидент «Сколково»).*

11⁰⁰-11¹⁰

Перерыв

11¹⁰-11³⁵

Роль диетотерапии в лечении наследственных заболеваний обмена веществ. *Назаренко Л.П. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*

11³⁵-12⁰⁰

Фенилкетонурия в Сибири: клинико-генетические аспекты. *Назаренко Л.П., Масленников А.Б. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г.*

Томск, ГБУЗ НСО «ГКБ №1», г. Новосибирск).

12⁰⁰-12³⁰ **Ферментзаместительная терапия синдрома Хантера. 10 лет успешного опыта применения препарата Идурсульфазы в России.** Кузенкова Л.М. (ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский Центр Здоровья Детей Минздрава РФ», г. Москва).

12³⁰-12⁵⁰ **Редактирование генома при наследственной патологии: перспективы и риски.** Васильев С.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

12⁵⁰-13⁴⁰

Перерыв

13⁴⁰-14¹⁰ **Современная классификация наследственных заболеваний и синдромов, сопровождающихся судорогами.** Боровиков А.О., Акимова И.А., Дадали Е.Л. (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова»; ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, г. Москва).

14¹⁰-14³⁰ **Соматический мозаицизм в тканях головного мозга, как причина фокальной эпилепсии.** Боровиков А.О., Дадали Е.Л. (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова»; ФГБОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ, г. Москва).

14³⁰-14⁵⁰ **Генетические и биохимические маркеры риска развития болезни Паркинсона. Подходы к разработке нейропротекторной терапии.** Пчелина С.Н. ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова»; ФГБНУ «Петербургский Институт Ядерной Физики им. Б.П. Константинова» НИЦ КИ, г. Санкт-Петербург).

14⁵⁰-15¹⁰ **Нейрогенное воспаление: биохимические маркеры, генетический контроль и коморбидность.** Кучер А.Н. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

15¹⁰-15³⁰ **Клинико-иммунологические особенности острых демиелинизирующих полиневропатий.** Денисова О.А., Доронин Б.М., Кладова Е.А., Манухина Л.А. (ГБУЗ НСО «ГКБ №1», г. Новосибирск; ФГБОУ ВО «Новосибирский государственный медицинский университет» Минздрава РФ, г. Новосибирск).

15³⁰-15⁴⁵ **Возможности молекулярно-генетических технологий в клинике нервных болезней на примере саркогликанопатий.** Буллах М.В., Поляков А.В. (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва).

15⁴⁵-16⁰⁰ **Структура и частые формы неконнексиновой тугоухости.** Миронович О.Л., Поляков А.В. (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва).

16⁰⁰-16¹⁵ **Молекулярно-генетическая диагностика болезни Вильсона-Коновалова с использованием массового параллельного секвенирования.** Скрябин Н.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

16¹⁵-16³⁰ **Клинический случай новой мутации в гене COL1A2 в семье с несовершенным остеогенезом.** Васильева О.Ю. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

16³⁰-17⁰⁰

Дискуссия.

6 сентября 2019 г.

конференц-зал Диагностического центра ГБУЗ НСО «ГКБ №1»
Новосибирск, ул. Залесского, 6, корп. 7

- 9⁰⁰-9⁴⁰ **Патогенетика хромосомных болезней.** *Лебедев И.Н. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 9⁴⁰-10¹⁰ **Цитогенетика: от доимплантационной до постмортальной.** *Рубцов Н.Б. (ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр Институт цитологии и генетики Сибирского отделения Российской академии наук», г. Новосибирск; Новосибирский государственный университет, г. Новосибирск).*
- 10¹⁰-10²⁵ **Транскриптомный анализ как инструмент изучения патогенеза хромосомных болезней.** *Лопаткина М.Е. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 10²⁵-10⁴⁵ **Новые болезни геномного импринтинга: от идентификации генов к молекулярно-генетической диагностике заболеваний.** *Саженова Е.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск)*
- 10⁴⁵-11⁰⁰ **Особенности клинической картины хромосомных заболеваний, обусловленных микродупликациями хромосом, у пациентов с нарушениями интеллектуального развития.** *Беляева Е.О. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 11⁰⁰-11¹⁰ **Перерыв**
- 11¹⁰-11³⁰ **Геномная карта репродуктивного здоровья.** *Глотов А.С. (ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», г. Санкт-Петербург).*
- 11³⁰-11⁴⁵ **Аномалии инактивации X-хромосомы при привычном невынашивании беременности.** *Фонова Е.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 11⁴⁵-12⁰⁵ **Генетика и эпигенетика X-сцепленной наследственной патологии.** *Толмачева Е.Н. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 12⁰⁵-12²⁵ **Ранняя диагностика рака с использованием ДНК плазмы крови - новая ступень в онкодиагностике?** *Коваленко С.П. (Федеральный исследовательский центр Фундаментальной и Трансляционной медицины, г. Новосибирск).*
- 12²⁵-12⁴⁵ **Клинико-лабораторное сопровождение фармакогенетически обоснованной терапии опухолей молочной железы.** *Аглетдинов Э.Ф. (АО "Вектор-Бест", г. Новосибирск).*
- 12⁴⁵-13⁰⁰ **Феномен обратной коморбидности между онкологическими заболеваниями и болезнью Гентингтона.** *Гомбоева Д.Е., Брагина Е.Ю. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 13⁰⁰-14⁰⁰ **Перерыв**
- 14⁰⁰-14³⁰ **Клиническое мышление врача и технологии геномной диагностики.** *Назаренко Л.П. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 14³⁰-14⁵⁵ **Дисморфизм глазами офтальмолога.** *Рудник А.Ю., Федяков М.А., Глотов О.С., Щербак С.Г., Уразов С.П., Макаренко С.П. (ФГБУН «Институт мозга человека им. Н.П. Бехтеревой» РАН, г. Санкт-Петербург, СПбГБУЗ «Городская больница №40», г. Сестрорецк).*
- 14⁵⁵-15¹⁵ **Молекулярно-генетические исследования в оценке предрасположенно-**

сти к соматической патологии на примере сердечно-сосудистых заболеваний: что, кому, как и зачем делать?! Сироткина О.В., Вавилова Т.В. (ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр им. В.А. Алмазова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург; ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова», г. Санкт-Петербург; ФГБНУ «Петербургский Институт Ядерной Физики им. Б.П. Константинова» НИЦ КИ, г. Санкт-Петербург).

15¹⁵-15³⁵ Подходы к выявлению молекулярных маркеров развития сердечно-сосудистых заболеваний: оценка тканеспецифичной регуляции экспрессии генов. Пчелина С.Н. ФГБОУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова», г. Санкт-Петербург; ФГБНУ «Петербургский Институт Ядерной Физики им. Б.П. Константинова» НИЦ КИ, г. Санкт-Петербург).

15³⁵-15⁵⁵ Выявление генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития артериальной гипертензии. Белозерцева Л.А. (АО "Вектор-Бест", г. Новосибирск).

15⁵⁵-16¹⁵ Подходы к генодиагностике гипертрофической кардиомиопатии методами высокопроизводительного секвенирования. Голубенко М.В., Салахов Р.Р. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

16¹⁵-16³⁰ Гемохроматоз: клинико-генетические аспекты. Цикаленко Е.А, Масленников А.Б., Байкалов И.О. (ГБУЗ НСО «ГКБ №1», г. Новосибирск).

16³⁰-17⁰⁰

Дискуссия.

17⁰⁰

Заккрытие конференции.