

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

**27-30 ноября 2017 года, г. Томск**

Место проведения: Конгресс-центр «Рубин»  
(г. Томск, пр-т Академический, 16, большой конференц-зал)

**27 ноября 2017 г. (понедельник)**

- 14:45-15:00      Регистрация участников образовательного мероприятия
- 15:00-16:00      Пленарное заседание / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**  
**Председатель: доктор биологических наук, профессор Кучер А.Н.**
- 15:00-15:25      **Лекция** «Молекулярная эпидемиология терапевтических заболеваний в Сибири».  
В лекции будет сделан обзор по результатам исследований генетических механизмов распространенных заболеваний человека в различных этнических группах населения Северной Азии. Будут приведены данные об особенностях генофонда населения региона в связи с предрасположенностью к болезням цивилизации и некоторым заболеваниям, специфическим для региона. Будут представлены предложения по совершенствованию профилактики заболеваний человека с учетом специфики молекулярной эпидемиологии в Северной Азии.
- Лектор – Воевода Михаил Иванович, доктор медицинских наук, профессор, академик РАН, руководитель НИИ терапии и профилактической медицины - филиала ИЦиГ СО РАН (г. Новосибирск).
- 15:25-15:50      **Лекция** «Новые хромосомные болезни».  
Лекция посвящена обзору современного состояния клинической цитогенетики в ее новую эру, связанную с широким внедрением технологий секвенирования генома. Будут рассмотрены новые классы хромосомных болезней, идентификация которых стала возможна с применением высокоразрешающих методов молекулярной цитогенетики и генетики. Основные акценты будут сделаны на разнообразии новых типов хромосомных мутаций и вариаций в числе копий участков ДНК и на особенностях их фенотипической манифестации.
- Лектор – Лебедев Игорь Николаевич, доктор биологических наук, профессор РАН, заместитель директора по научной работе, руководитель лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).

15:50-16:00      Дискуссия

**28 ноября 2017 г. (вторник)**

- 10:30-10:45      Регистрация участников образовательного мероприятия
- 10:45-12:15      Пленарное заседание / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**  
**Председатели: академик РАН Янковский Н.К.; член-корр. РАН**

## **Степанов В.А.**

10:45-11:10

**Лекция** «Эволюция линий Y-хромосомы в популяциях Сибири».

В лекции представлены данные о генетической вариабельности ряда российских популяций по данным полного секвенирования Y-хромосом. Подробно детализирована структура гаплогрупп, за счет “полногеномного” секвенирования Y-хромосомы, представлены наиболее интересные гаплогруппы – R1a1, N1b, N1c, Q1a3, C3. Охарактеризована субэтническая дифференциация коренных этносов Сибири и их родовая структура, а также реконструкция демографической истории популяций - роста численности, древних и исторических миграций по маркерам Y-хромосомы на уровне высокоразрешающего анализа Y-хромосомных линий. Детально охарактеризован набор гаплогрупп Y-хромосомы, являющихся основой генофонда многих этносов Сибири.

Лектор – Харьков Владимир Николаевич, доктор биологических наук, ведущий научный сотрудник лаборатории эволюционной генетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).

11:10-11:35

**Лекция** «Территориальная изменчивость и генетическая гетерогенность наследственных болезней в популяциях России».

В лекции предполагается представить данные о территориальной изменчивости и генетической гетерогенности популяций/этнических групп России по генам наследственных болезней. В лекции предполагается обсудить также молекулярную эпидемиологию моногенных наследственных болезней.

Лектор – Зинченко Рена Абульфазовна, доктор медицинских наук, профессор, заместитель директора по научно-клинической работе ФГБНУ Медико-генетический научный центр (г. Москва).

11:35-12:00

**Лекция** «Фармакогенетика в психиатрии: достижения и перспективы».

В лекции будут даны определения основных понятий и направлений в области фармакогенетики. Будут представлены литературные данные и результаты собственных исследований генетических и фармакогенетических аспектов психических расстройств. Особый акцент будет сделан на возможности применения достижений современной генетики в практическом здравоохранении для прогноза риска развития лекарственно-индуцированных побочных эффектов антипсихотической терапии и разработки подходов к персонализированной терапии.

Лектор – Иванова Светлана Александровна, доктор медицинских наук, профессор, заместитель директора по научной работе, заведующая лабораторией молекулярной генетики и биохимии НИИ психического здоровья Томского НИМЦ (г. Томск).

Бохан Николай Александрович, доктор медицинских наук, профессор, академик РАН, директор НИИ психического здоровья Томского НИМЦ (г. Томск).

12:00-12:15

Дискуссия

- 15.30-17.00** **Пленарное заседание / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**  
**Председатели: кандидат медицинских наук Назаренко М.С.; доктор биологических наук, профессор РАН Поляков А.В.**
- 15:30-15:55 **Лекция** «Молекулярное профилирование клеток сосудов и лейкоцитов человека при атеросклерозе».  
В лекции представлен комплексный анализ структурной и эпигенетической variability генома клеток сосудов и лейкоцитов при выраженном атеросклеротическом поражении артерий у человека. В результате проведения исследования расширены имеющиеся представления относительно функциональной значимости генов-кандидатов атеросклероза, выявленных ранее на основании генетических исследований ассоциаций, а также идентифицированы новые мишени для профилактики, диагностики и лечения данной патологии.
- Лектор – Назаренко Мария Сергеевна, кандидат медицинских наук, руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).
- 15:55-16:20 **Лекция** «NGS в диагностике моногенных болезней».  
В лекции рассмотрены число и размер генов, приводящих к наследственным заболеваниям, скорость накопления этих данных, размеры и другие характеристики экзомных панелей различных производителей. Обсуждаются вопросы применимости данных, а также кастомных панелей для решения задач практической ДНК-диагностики. Оценивается востребованность панелей различного размера в зависимости от генетической гетерогенности заболевания. Кратко представлены собственные результаты.
- Лектор – Поляков Александр Владимирович, доктор биологических наук, профессор РАН, заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ Медико-генетический научный центр РАН (г. Москва).
- 16:20-16:45 **Лекция** «NGS в кардиологии: ожидания и реальность».  
Относительная доступность методов NGS в настоящее время привела к тому, что большое число пациентов с кардиологическими заболеваниями обращаются за ДНК-диагностикой самостоятельно, либо по направлению лечащих врачей. Кардиологи и больные ожидают, что в результате исследования будут выявлены мутации, поставлен или опровергнут диагноз, будет уточнена стратегия лечения. Однако результаты NGS зачастую разочаровывают врачей, и это разочарование распространяется на генетическую диагностику и консультирование в целом. Избежать этого разочарования позволит чёткое определение показаний к такого рода диагностике, понимание возможностей и ограничений метода.
- Лектор – Заключьминская Елена Валерьевна, доктор медицинских наук, заведующая лабораторией медицинской генетики ФГБНУ «Российский научный центр хирургии им. акад. Б.В. Петровского» (г. Москва).
- 16:45-17:00 **Дискуссия**

29 ноября 2017 г. (среда)

- 13:30-13:45 Регистрация участников образовательного мероприятия
- 13.45-15.15 Пленарное заседание / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**  
**Председатели: доктор биологических наук, профессор Рубцов Н.Б;**  
**доктор медицинских наук Захарова Е.Ю.**
- 13:45-14:10 **Лекция** «ДНК-пробы и FISH в эпоху ДНК-микрочипов и NGS».  
В лекции будет проведен анализ современных подходов при проведении диагностики хромосомных патологий человека. Определено место получению и использованию ДНК-проб и флуоресцентной гибридизации *in situ* для выявления и описания аномальных хромосом. Рассмотрены конкретные примеры цитогенетической диагностики.
- Лектор – Рубцов Николай Борисович, доктор биологических наук, профессор заместитель директора по научной работе ИЦиГ СО РАН, заведующий кафедрой цитологии и генетики факультета естественных наук НГУ (г. Новосибирск).
- 14:10-14:35 **Лекция** «Возможности и ограничения лабораторной диагностики наследственных болезней».  
В лекции будут рассмотрены современные подходы к диагностике одного из классов моногенных заболеваний человека - наследственных болезней обмена веществ. На клинических примерах будут разобраны основные проблемы в анализе и интерпретации биохимических и молекулярно-генетических данных.
- Лектор – Захарова Екатерина Юрьевна, доктор медицинских наук, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ Медико-генетический научный центр (г. Москва).
- 14:35-15:00 Консорциум «Genome Asia 100K»: Секвенирование 300 геномов из России (Genome Asia 100K consortium: Sequencing of 300 Asian's genomes from Russia).  
Первые результаты по секвенированию 300 геномов представителей коренного населения России, преимущественно азиатских этнических групп. Работа выполнена в рамках международного консорциума «Genome Asia 100K».
- Лектор – Гусарева Елена Сергеевна, Технологический университет Наньянг (Nanyang Technological University, Singapore Centre for Environmental Life Sciences Engineering (SCELSE)), Ph.D. (Сингапур).
- 15:00-15:10 Дискуссия
- 15:30-19:00 Симпозиум «Орфанные наследственные болезни» / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**  
**Председатели: доктор медицинских наук, профессор Назаренко Л.П.;**  
**доктор медицинских наук, профессор Кондратьева Е.И.**
- 15:30-15:50 **Лекция** «Тирозинемия. Взгляд гепатолога на наследственные болезни с нарушением липидного обмена».

Лекция будет посвящена собственному опыту лечения наследственной тирозинемии и дифференциальной диагностике ее с НБО с поражением печени. Будут сделаны акценты на клинические и биохимические маркеры заболеваний.

Лектор – Полякова Светлана Игоревна, доктор медицинских наук, профессор кафедры госпитальной педиатрии им. В.А. Таболина ФГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (г. Москва).

15:50-16:10

**Лекция** «Новая эра в лечении фенилкетонурии».

В лекции подробно излагается нарушения обмена, связанные с превращением фенилаланина в тирозин обусловленная нарушением активности фермента фенилаланина-4-гидроксилазы и вызывающая заболевание - фенилкетонурию. Лечение нарушения обмена осуществляется с помощью диеты. Новая эра в лечении началась с 2007, когда был получен сапроптерин дигидрохлорид – (Kuvan®) - искусственно синтезированный эквивалент птеринового кофактора, тетрагидробиоптерина (BH4). Разбирается подробно лечение «BH4-чувствительных» пациентов с классической фенилкетонурией сапроптеринном, преимущества такого лечения от классического – соблюдение диеты.

Лектор – Назаренко Людмила Павловна, доктор медицинских наук, профессор, заместитель директора по научной и лечебной деятельности НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).

16:10-16:30

**Лекция** «Трудности дифференциальной диагностики митохондриальных заболеваний у детей».

Митохондриальные заболевания – исключительно гетерогенная группа патологии, обусловленной дефектами генов ядерной или митохондриальной ДНК, контролирующих сложные процессы энергетического обмена в митохондриях. Трудности диагностики обусловлены широким полиморфизмом клинических проявлений, сходством с заболеваниями другого генеза, отсутствием высокоинформативных лабораторных маркеров. Выделение критериев диагностики с последующим молекулярно-генетическим исследованием позволяет установить диагноз и оказать пациентам и их семьям медико-генетическую помощь.

Лектор – Николаева Екатерина Александровна, доктор медицинских наук заведующая отделом клинической генетики ОСП «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава РФ (г. Москва).

16:30-16:50

**Лекция** «Как увидеть больного с мукополисахаридозом».

Будут представлены основные клинико-биохимические показатели мукополисахаридозов у детей, отражены ведущие патогенетические механизмы заболевания, показаны трудности дифференциальной диагностики болезни, а также рассмотрены вопросы патогенетической терапии и эффективного медико-генетического консультирования.

Лектор – Семячкина Алла Николаевна, доктор медицинских наук, главный научный сотрудник ОСП «НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (г. Москва).

16:50-17:10

**Лекция** «Ангиотеки, обусловленные брадикинином».

Лекция будет посвящена редко встречающейся патологии: наследственные ангиоотёки, дифференциальная диагностика с другими видами ангиоотёков, обусловленных высвобождением брадикинина, и их принципы терапии.

Лектор – Латышева Татьяна Васильевна, доктор медицинских наук, профессор руководитель отделений иммунопатологии и интенсивной терапии клиники ФГБУ ГНЦ “Институт иммунологии” ФМБА России (г. Москва).

17:10-17:30

**Лекция** «Раннее проявление болезни Фабри».

В лекции разбираются вопросы патогенеза, этиологии, генетики болезни Фабри. Подробно, клинические особенности проявления заболевания, начиная с детского возраста. Особенности выявления больных и необходимости проведения лечения и наблюдения.

Лектор – Назаренко Людмила Павловна, доктор медицинских наук, профессор, заместитель директора по научной и лечебной деятельности НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).

17:30-17:50

**Лекция** «Персонализированная диагностика и терапия больных с муковисцидозом».

В лекции представлена информация современного подхода персонализированной диагностики заболевания на основе Европейского и Национального консенсусов по муковисцидозу. Рассматриваются варианты таргетной терапии, согласно генетическому диагнозу, а также возможности больного метаболизировать лекарственные препараты.

Лектор – Кондратьева Елена Ивановна, доктор медицинских наук, профессор, руководитель научно-консультативного отдела муковисцидоза Медико-генетического научного центра РАН (г. Москва).

17:50-18:05

**Лекция** «Генетика ранних эпилептических энцефалопатий».

Лекция посвящена алгоритмам диагностики ранних эпилептических энцефалопатий, последним тенденциям исследований в этой области в мире и собственному опыту выявляемости в России. Будут приведены как статистические данные, так и клинические примеры из практики.

Лектор – Шарков Артем Алексеевич, научный сотрудник Научно-исследовательского института педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева (г. Москва).

18:05-18:20

**Лекция** «Медико-генетический центр (Генетическая клиника). Перспективы развития».

В лекции рассматриваются вопросы организации работы Медико-генетического центра, амбулаторного и поликлинического отделений. Перспективы развития медико-генетической помощи в РФ.

Лектор – Сеитова Гульнара Наримановна, кандидат медицинских наук, главный врач генетической клиники НИИ медицинской генетики Томского

НИМЦ (г. Томск).

18:20-18:30 **Лекция** «Клинический случай недостаточности 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы  
Представлено клиническое описание редкой органической ацидурии - недостаточности 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы. Диагностика заболевания основывалась на клинико-лабораторных данных, в том числе на определении органических кислот в моче, tandemной масс-спектрометрии, таргетном секвенировании. У пациента определена мутация в гомозиготном состоянии в гене, кодирующем фермент 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазу, не описанная ранее в литературе. На основании молекулярно-генетического диагноза семье даны рекомендации по пренатальной диагностике.

Лектор – Еремина Елена Робертовна, кандидат медицинских наук, доцент кафедры госпитальной хирургии медицинского института ГБОУ ВПО «Бурятский государственный университет», заведующая медико-генетической консультацией ГАУЗ «Республиканский перинатальный центр министерства здравоохранения Республики Бурятия» (г. Улан-Удэ).

18:30-18:40 **Лекция** «Случай синдрома Цельвегера».  
Представлено описание случая синдрома Цельвегера. Диагноз заболевания был подтвержден биохимическими и молекулярно-генетическими методами исследования.

Лектор – Никонов Александр Михайлович, кандидат медицинских наук, заведующий Медико-генетической консультацией Диагностического центра Алтайского края (г. Барнаул).

18:40-18:50 **Лекция** «Сложности диагностики нетипичных форм муковисцидоза».  
Муковисцидоз - наследственное аутосомно-рецессивное заболевание, которое характеризуется нарушением транспорта ионов хлора через апикальную мембрану клеток в результате мутации гена CFTR. В классической форме - поражается дыхательная и пищеварительная системы с манифестацией на первом году жизни. Представлен опыт ведения пациента с диагнозом: Муковисцидоз, у которого клиническая картина заболевания проявилась после 5 летнего возраста, с поражением только дыхательной системы, в большей степени ЛОР органов.

Лектор – Петрова Валерия Викторовна, врач-педиатр НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).

18:50-19:00 **Дискуссия**

### 30 ноября 2017 года (четверг)

08:45-09:00 Регистрация участников образовательного мероприятия

09:00-10:30 **Пленарное заседание / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**

**Председатели: член-корр. РАН Чердынцева Н.В.; профессор РАН Лебедев И.Н.**

09:00-09:25 **Лекция** «Персонализация терапии в онкологии: молекулярно-генетические аспекты».

Рак считается болезнью, связанной с повреждением генома опухолевых клеток, которые обеспечивают рост и прогрессию злокачественных опухолей, приводя к гибели пациента. Воздействие на раковые клетки с целью их уничтожения лишь в 30-50% случаев приводит к регрессии опухоли. В лекции рассматриваются фундаментальные механизмы формирования и прогрессии опухоли как основа для разработки персонализированных подходов терапии онкологических больных с использованием агентов, не только повреждающих опухолевые клетки, но и способных модифицировать опухолевое микроокружение с достижением противоопухолевого эффекта.

Лектор – Чердынцева Надежда Викторовна, доктор биологических наук, профессор, член-корреспондент РАН, заместитель директора по научной работе Томского НИМЦ (г. Томск).

09:25-09:50

**Лекция** «Моделирование наследственных болезней».

Лекция о современных технологиях изучения патогенеза наследственных заболеваний центральной нервной системы человека на основе технологии индуцированных плюрипотентных стволовых клеток и адресной модификации геномов с помощью CRISPR/cas9 технологии.

Лектор – Серов Олег Леонидович, доктор биологических наук, профессор, заведующий отделом молекулярных механизмов онтогенеза ИЦиГ СО РАН (г. Новосибирск).

09:50-10:15

**Лекция** «Современное состояние и возможности преимплантационной генетической диагностики».

Преимплантационная генетическая диагностика (ПГД) является новым подходом в профилактике наследственной патологии и развивается на стыке медицинской генетики, клинической эмбриологии, акушерства и гинекологии с применением вспомогательных репродуктивных технологий. ПГД применяется для семей высокого риска в отношении генных болезней, хромосомной патологии, а также для пациенток из группы риска в отношении анеуплоидии у плода. Обсуждается значение ПГД для повышения результативности программ ЭКО. Методическая база ПГД развивается стремительно. На сегодняшний день новейшие методы полногеномного анализа уже стали частью клинической практики ЭКО-ПГД. В свою очередь, благодаря применению ПГД появились новые знания о структуре хромосомных нарушений, хромосомном мозаицизме на ранних этапах эмбрионального развития человека. С применением ПГД возникли и новые вопросы в области генетического консультирования. Как преимущества, так и недостатки или ограничения ПГД должны приниматься во внимания при планировании и использовании этой технологии.

Лектор – Светлаков Анатолий Васильевич, кандидат биологических наук, руководитель Управления инновационной деятельности ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф. Войно-Ясенецкого Минздрава России (г. Красноярск).

Соловьёва Елена Викторовна, кандидат биологических наук, руководитель лаборатории генетики, Красноярский центр репродуктивной медицины, (г. Красноярск).

10:15-10:30

Дискуссия

- 13:15-14:45** **Пленарное заседание / Учебный блок (Большой конференц-зал, кол-во мест 300)**  
**Председатели: академик РАН Янковский Н.К.; член-корр. РАН Степанов В.А.**
- 13:15-13:40** **Лекция** «Молекулярная генетика черт личности и психопатологий». В лекции будут представлены основные психобиологические модели личности, основные методы, используемые в психогенетических исследованиях, литературные и собственные данные о роли генетических и средовых факторов в формировании индивидуальных различий в темпераменте и характере, о роли межгенных и ген-средовых взаимодействий в межиндивидуальных вариациях личности.
- Лектор – Хуснутдинова Эльза Камилевна, доктор биологических наук, профессор, член-корреспондент РАО, врио директора ФГБУН Института биохимии и генетики Уфимского научного центра РАН (г. Уфа).
- 13:40-14:05** **Лекция** «Ген-средовые взаимодействия как основа формирования здоровья». В лекции обсуждаются вопросы, касающиеся значимости взаимодействия генетических и средовых факторов для реализации генетической программы индивидов и определения уровня здоровья. Приводятся сведения о значимости некоторых нутриентов (витаминов, биоэлементов) для формирования здоровья, о роли генетических факторов в поддержании гомеостаза биологически активных веществ, об ассоциированности генов, вовлеченных в метаболизм нутриентов с патологическими состояниями, а также примеры модификаций эффектов полиморфных вариантов генов на риск развития заболеваний многофакторной природы различными средовыми факторами (биоэлементы и другие компоненты диеты, неблагоприятные факторы среды, лекарственные препараты и др.).
- Лектор – Кучер Аксана Николаевна, доктор биологических наук, профессор, ведущий научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (г. Томск).
- 14:05-14:30** **Лекция** «Генетика человека в междисциплинарных исследованиях». Все признаки человека формируются на основе его генетических особенностей, различных у разных людей, в сочетании с факторами среды, включая факторы культурные и социальные. В лекции будут приведены данные собственных исследований о влиянии генетических особенностей метаболизма алкоголя на вероятность формирования патологических стилей его потребления (алкоголизм, запои, суррогаты) в зависимости от уровня образования у носителей разных аллелей метаболизма алкоголя.
- Лектор – Янковский Николай Казимирович, доктор биологических наук, академик РАН, научный руководитель Института общей генетики им. Н.И. Вавилова РАН (г. Москва).
- 14:30-14:45** **Дискуссия**