

**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

9<sup>00</sup>-9<sup>30</sup>

**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.

9<sup>30</sup>-9<sup>45</sup>

**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).*

9<sup>45</sup>-10<sup>10</sup>

**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).*

10<sup>10</sup>-10<sup>35</sup>

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

10<sup>35</sup>-11<sup>00</sup>

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

11<sup>00</sup>-11<sup>10</sup>

Перерыв

11<sup>10</sup>-11<sup>35</sup>

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

11<sup>35</sup>-12<sup>00</sup>

**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).

12<sup>00</sup>-12<sup>30</sup> **Ферментзаместительная терапия синдрома Хантера. 10 лет успешного опыта применения препарата Идурсульфаз в России.** Кузенкова Л.М. (ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский Центр Здоровья Детей Минздрава РФ», г. Москва).

12<sup>30</sup>-12<sup>50</sup> **Редактирование генома при наследственной патологии: перспективы и риски.** Васильев С.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

12<sup>50</sup>-13<sup>40</sup>

### Перерыв

13<sup>40</sup>-14<sup>10</sup> **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).

14<sup>10</sup>-14<sup>30</sup> **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).

14<sup>30</sup>-14<sup>50</sup> **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).

14<sup>50</sup>-15<sup>10</sup> **Нейрогенное воспаление: биохимические маркеры, генетический контроль и коморбидность.** Кучер А.Н. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

15<sup>10</sup>-15<sup>30</sup> **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).

15<sup>30</sup>-15<sup>45</sup> **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).

15<sup>45</sup>-16<sup>00</sup> **Структура и частые формы неконнексиновой тугоухости.** Миронович О.Л., Поляков А.В. (ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», г. Москва).

16<sup>00</sup>-16<sup>15</sup> **Молекулярно-генетическая диагностика болезни Вильсона-Коновалова с использованием массового параллельного секвенирования.** Скрябин Н.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

16<sup>15</sup>-16<sup>30</sup> **Клинический случай новой мутации в гене COL1A2 в семье с несовершенным остеогенезом.** Васильева О.Ю. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).

16<sup>30</sup>-17<sup>00</sup>

### Дискуссия.

6 сентября 2019 г.

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

- 9<sup>00</sup>-9<sup>40</sup> **Патогенетика хромосомных болезней.** *Лебедев И.Н. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 9<sup>40</sup>-10<sup>10</sup> **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).*
- 10<sup>10</sup>-10<sup>25</sup> **Транскриптомный анализ как инструмент изучения патогенеза хромосомных болезней.** *Лопаткина М.Е. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 10<sup>25</sup>-10<sup>45</sup> **Новые болезни геномного импринтинга: от идентификации генов к молекулярно-генетической диагностике заболеваний.** *Саженова Е.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск)*
- 10<sup>45</sup>-11<sup>00</sup> **Особенности клинической картины хромосомных заболеваний, обусловленных микродупликациями хромосом, у пациентов с нарушениями интеллектуального развития.** *Беляева Е.О. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 11<sup>00</sup>-11<sup>10</sup> **Перерыв**
- 11<sup>10</sup>-11<sup>30</sup> **Геномная карта репродуктивного здоровья.** *Глотов А.С. (ФГБНУ «НИИ акушерства, гинекологии и репродуктологии им. Д.О. Отта», г. Санкт-Петербург).*
- 11<sup>30</sup>-11<sup>45</sup> **Аномалии инактивации X-хромосомы при привычном невынашивании беременности.** *Фонова Е.А. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 11<sup>45</sup>-12<sup>05</sup> **Генетика и эпигенетика X-сцепленной наследственной патологии.** *Толмачева Е.Н. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 12<sup>05</sup>-12<sup>25</sup> **Ранняя диагностика рака с использованием ДНК плазмы крови - новая ступень в онкодиагностике?** *Коваленко С.П. (Федеральный исследовательский центр Фундаментальной и Трансляционной медицины, г. Новосибирск).*
- 12<sup>25</sup>-12<sup>45</sup> **Клинико-лабораторное сопровождение фармакогенетически обоснованной терапии опухолей молочной железы.** *Аглетдинов Э.Ф. (АО "Вектор-Бест", г. Новосибирск).*
- 12<sup>45</sup>-13<sup>00</sup> **Феномен обратной коморбидности между онкологическими заболеваниями и болезнью Гентингтона.** *Гомбоева Д.Е., Брагина Е.Ю. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 13<sup>00</sup>-14<sup>00</sup> **Перерыв**
- 14<sup>00</sup>-14<sup>30</sup> **Клиническое мышление врача и технологии геномной диагностики.** *Назаренко Л.П. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).*
- 14<sup>30</sup>-14<sup>55</sup> **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).*
- 14<sup>55</sup>-15<sup>15</sup> **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).**

**15<sup>15</sup>-15<sup>35</sup> 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).**

**15<sup>35</sup>-15<sup>55</sup> Выявление генетических полиморфизмов, ассоциированных с риском развития артериальной гипертензии. Белозерцева Л.А. (АО "Вектор-Бест", г. Новосибирск).**

**15<sup>55</sup>-16<sup>15</sup> Подходы к генодиагностике гипертрофической кардиомиопатии методами высокопроизводительного секвенирования. Голубенко М.В., Салахов Р.Р. (НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, г. Томск).**

**16<sup>15</sup>-16<sup>30</sup> Гемохроматоз: клинико-генетические аспекты. Цикаленко Е.А, Масленников А.Б., Байкалов И.О. (ГБУЗ НСО «ГКБ №1», г. Новосибирск).**

**16<sup>30</sup>-17<sup>00</sup>**

**Дискуссия.**

**17<sup>00</sup>**

**Заккрытие конференции.**