

ПРОГРАММА

2-й ЕЖЕГОДНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ
МОСКОВСКОГО ОБЩЕСТВА
МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ



19-20 мая 2023 г.

ОРГАНИЗАЦИОННЫЙ КОМИТЕТ

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», г.н.с. ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» МЗ РФ, г. Москва

Бодунова Наталья Александровна, к.м.н., зав. центром персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОБ №62 ДЗМ», член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Литвинова Мария Михайловна, к.м.н., доцент, заместитель заведующего кафедрой по научной работе, кафедра медицинской генетики Института Клинической Медицины им. Н.В. Склифосовского ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), врач-генетик Центра Персонализированной Медицины ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., в.н.с., детский эндокринолог Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии Минздрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова, председатель Российского общества медицинских генетиков, г. Москва

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н, доцент, зав. кафедрой онкогенетики ИВИДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», врач – лабораторный генетик высшей квалификационной категории, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., г.н.с. отдела клинической генетики, зав. кафедрой общей и медицинской генетики НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, заместитель директора по трансляционной медицине НИКИ педиатрии и детской хирургии имени Ю.Е. Вельтищева, член правления РОО «Московское Общество Медицинских Генетиков», г. Москва

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., зав. кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО, гл. научный сотрудник НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Марахонов Андрей Владимирович, к.б.н., с.н.с. лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва.

Семенова Наталия Александровна, к.м.н., в.н.с. научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ», член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Коталевская Юлия Юрьевна, к.м.н., зав. консультативным отделением медико-генетического центра МОНИКИ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

ПРОГРАММА

19 МАЯ 2023 г., ПЯТНИЦА

9:00 – 9:30

Церемония открытия

Гаджиева Саида Мердановна, к.м.н., заместитель руководителя Департамента здравоохранения города Москвы

Найговзина Нелли Борисовна, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой общественного здоровья и здравоохранения ФГБОУ ВО МГМСУ им. А.И. Евдокимова Минздрава России, г. Москва

Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова, председатель Российского общества медицинских генетиков, г. Москва

Кучев Сергей Иванович, д.м.н., академик РАН, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического Комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России, г. Москва

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., г.н.с. ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» Минздрава России, председатель правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Хатьков Игорь Евгеньевич, д.м.н., профессор, академик РАН, директор ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, главный внештатный специалист-онколог Департамента здравоохранения города Москвы, Председатель Московского онкологического общества, г. Москва

9:30 – 11:30

Секция «Онкология»

Модераторы:

Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОБ №62 ДЗМ», член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., г.н.с. ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» Минздрава России, председатель правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Гречухина Катерина Сергеевна, к.м.н., зав. отделения химиотерапии Центра онкологической помощи ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва

- 9:30 – 9:45** Вопросы интеграции высокопроизводительного секвенирования в соматическое тестирование при онкологических заболеваниях
Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав. лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОб №62 ДЗМ», член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва
- 9:45 – 10:00** Экзомное секвенирование в диагностике наследственных форм колоректального рака - преимущества и проблемы
Баринов Алексей Андреевич, биолог молекулярно-биологической лаборатории «ГБУЗ Московская городская онкологическая больница №62 ДЗМ», г. Москва
Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., г.н.с. ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» Минздрава России, председатель правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва
- 10:00 – 10:15** Определение дефектов гомологичной рекомбинации в образцах рака яичников
Кекеева Татьяна Владимировна, к.м.н., в.н.с. лаборатории эпигенетики ФГБНУ МГНЦ им. Н.П. Бочкова, г. Москва
- 10:15 – 10:30** Герминальные структурные варианты: результаты полногеномных исследований
Немцова Марина Вячеславовна, д.б.н., проф., эксперт по онкогенетике, врач-лабораторный генетик ООО «Эвоген», заведующая лабораторией медицинской генетики Института молекулярной медицины ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), г. Москва
Макарова Мария Владимировна, руководитель направления онкогенетики, врач-генетик ООО «Эвоген», ФГБУ «РНЦРР» Минздрава России, г. Москва
- 10:30 – 10:45** Геномное профилирование – точка зрения клинициста (доклад при поддержке компании АО «Рош-Москва») **Калпинский Алексей Сергеевич**, к.м.н., с.н.с. филиала МНИОИ им. П.А. Герцена, г. Москва
- 10:45 – 11:00** Геномное профилирование – точка зрения лабораторного генетика (доклад при поддержке компании АО «Рош-Москва») **Строганова Анна Михайловна**, к.м.н., с.н.с., зав. лабораторией, врач-лабораторный генетик НМИЦ онкологии им. Блохина, г. Москва

11:00 – 11:15 Опыт использования высокопроизводительных секвенаторов BGI в МГЦ Геномед (доклад при поддержке компании BGI)

Аксенова Елена Владиславовна, к.б.н., заведующий отделом лаборатории направления онкогенетики, МГЦ Геномед, г. Москва

Шаронова Наталья Владимировна, старший молекулярный биолог отдела R&D, МГЦ Геномед, г. Москва

11:15 – 11:30 Вопросы докладчикам, дискуссия

11:30 – 11:45 Перерыв

11:45 – 13:15

Секция «Диагностическая дилемма: что дальше?»

Модераторы:

Семенова Наталия Александровна, к.м.н., в.н.с. научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Коталевская Юлия Юрьевна, к.м.н., зав. консультативным отделением медико-генетического центра МОНИКИ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

11:45 – 12:05 НЕ однонуклеотидные варианты как причина заболевания: возможности полногеномного секвенирования на примере клинических случаев

Дорожук Наталья Александровна, к.м.н., руководитель направления «орфанные заболевания», врач-генетик ООО «Эвоген», г. Москва

Баранова Елена Евгеньевна, к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, медицинский директор ООО «Эвоген», член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

12:05 – 12:25 Диагностика синдрома Фелан-МакДермид

Янова Татьяна Ивановна, врач-генетик центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

12:25 – 12:45 Незавершенный диагностический путь пациентки с трихотио-
дистрофией
Коталевская Юлия Юрьевна, к.м.н., зав. консультативным отде-
лением медико-генетического центра МОНИКИ, член научного
комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков»,
г. Москва

12:45 – 13:05 **Диагностический лабиринт. Поиск стратегий выхода**
Семенова Наталия Александровна, к.м.н., в.н.с. научно-консуль-
тативного отдела, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ имени академика
Н.П. Бочкова», член научного комитета РОО «Московское обще-
ство медицинских генетиков», г. Москва
Гусева Дарья Михайловна, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ имени
академика Н.П. Бочкова», г. Москва

13:05 – 13:15 Вопросы докладчикам, дискуссия

13:15 – 13:30 Перерыв

13:30 – 15:15

Секция «Генетически обусловленные нарушения функции надпочечников»

Модератор:

Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., в.н.с., детский эндокринолог Инсти-
тута детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии Минздрава России,
член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

13:30 – 13:45 **Нарушение функции надпочечников при мутации в гене DAX1**
Созаева Лейла Салиховна, к.м.н., н.с. НМИЦ эндокринологии
Минздрава России, г. Москва

13:45 – 14:00 **ВДКН частые и редкие формы**
Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., в.н.с., ФГБУ НМИЦ эндо-
кринологии Минздрава России, член правления РОО «Московс-
кое общество медицинских генетиков», г. Москва

14:00 – 14:15 **Нарушение функции надпочечников при орфанных моноген-
ных заболеваниях**
Колодкина Анна Александровна, к.м.н., зав. отд. Наследствен-
ных эндокринопатий НМИЦ эндокринологии Минздрава России,
г. Москва

14:15 – 14:30 Нарушение функции надпочечников, как составляющая часть синдрома ван Хиппеля-Линдау

Шайдуллина Мария Рустемовна, к.м.н., зав. Отд. Детской эндокринологии ГАУЗ ДРКБ Минздрава Республики Татарстан, г. Казань

14:30 – 14:45 Нарушение функции надпочечников, как составляющая синдрома адренолейкодистрофии

Еникеева Софья Рустемовна, аспирант, детский эндокринолог НМИЦ эндокринологии Минздрава России, г. Москва

14:45 – 15:15 Вопросы докладчикам, дискуссия

15:15 – 15:30 Перерыв

15:30 – 17:15

Круглый стол «Этические проблемы использования генетической информации в клинической практике: точки зрения генетика, юриста, психолога, специалиста по биоэтике»

Модераторы:

Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., в.н.с., детский эндокринолог Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии МинЗдрава России, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова, председатель Российского общества медицинских генетиков, г. Москва

Участники:

Гребенщикова Елена Георгиевна, д.ф.н., заместитель директора по научной работе Института научной информации по общественным наукам РАН, заведующая кафедрой биоэтики Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова, г. Москва

Гринь Олег Сергеевич, к.ю.н., директор Научно-образовательного центра права и биоэтики в сфере геномных исследований и применения генетических технологий ФГБОУ ВО «Московский государственный юридический университет имени О.Е. Кутафина (МГЮА)», г. Москва

Канатбек Кызы Айдана, медицинский психолог центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, старший преподаватель кафедры клинической психологии МГМСУ им. А.С. Евдокимова, г. Москва

17:00 – 17:15 Вопросы докладчикам, дискуссия

20 МАЯ 2023 г., СУББОТА

10:00 – 11:45

Секция: «Молодые ученые»

Модераторы:

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н, доцент, зав. кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», врач – лабораторный генетик высшей квалификационной категории, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

Литвинова Мария Михайловна, к.м.н., доцент, заместитель заведующего кафедрой по научной работе, кафедра медицинской генетики Института Клинической Медицины им. Н.В. Склифосовского ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), врач-генетик Центра Персонализированной Медицины ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

10:00 – 10:15 **Клинико-генетические характеристики экспрессии микро-РНК при раке желудка**

Ветчинкина Екатерина Александровна, аспирант ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет); ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, г. Москва

Буре Ирина Владимировна, к.б.н., с.н.с. НИЛ нейроэндокринных опухолей НЦМУ «Центр персонализированной медицины», г. Москва

Немцова Марина Вячеславовна, д.б.н., проф., эксперт по онкогенетике, врач-лабораторный генетик ООО «Эвоген», заведующая лабораторией медицинской генетики Института молекулярной медицины ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), г. Москва

10:15 – 10:30 **Разнообразие вариантов гена UGT1A1 у пациентов с гипербилирубинемией**

Гудкова Анастасия Павловна, студентка 5 курса ИКМ ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), СНК “Медицинская генетика”, г. Москва

Зимица Наталия Викторовна, врач-генетик ООО ИНВИТРО, г. Москва

Сандлер Юлия Григорьевна, к.м.н., с.н.с. центра диагностики заболеваний печени ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва

Литвинова Мария Михайловна, к.м.н., доцент, заместитель заведующего кафедрой по научной работе, кафедра медицинской генетики Института Клинической Медицины им. Н.В. Склифосовского ФGAOY BO Первый MГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет), врач-генетик Центра Персонализированной Медицины ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

10:30 – 10:45 Особенности экспрессии генов иммунных контрольных точек и коингибиторных рецепторов в раке желудка

Мансорунов Данзан Жаргалович, м.н.с. лаборатории генетики сложно наследуемых заболеваний ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва

Алимов Андрей Анатольевич, к.б.н., зав. лабораторией (Лаборатория молекулярной генетики сложно наследуемых заболеваний) ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва

10:45 – 11:00 Генетическая предрасположенность к раку шейки матки

Винокуров Михаил Андреевич, аспирант, м.н.с. лаборатории молекулярных методов изучения генетических полиморфизмов ФБУН «Центрального НИИ Эпидемиологии» Роспотребнадзора, г. Москва

Мионов Константин Олегович, д.м.н., заведующий лабораторией молекулярных методов изучения генетических полиморфизмов ФБУН «Центрального НИИ Эпидемиологии» Роспотребнадзора, г. Москва

11:00 – 11:15 Анализ известных генетических модификаторов тяжести спинальной мышечной атрофии у российских пациентов

Ахьямова Мария Альбертовна, н.с. лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Щагина Ольга Анатольевна, к.м.н., в.н.с. лаборатории ДНК-диагностики, зав. лабораторией, врач-лабораторный генетик (лаборатория молекулярно-генетической диагностики 1) ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

11:15 – 11:30 Герминальные мутации в генах BRCA1 и BRCA2 у пациентов мужского пола

Минеева Дария Тимуровна, лаборант лаборатории Онкогенетики и Наследственных заболеваний ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ г. Москва

Данишевич Анастасия Михайловна, врач-генетик центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

11:30 – 11:45 Прогнозирование развития отдаленных метастазов у больных раком почки на основе молекулярно-генетического анализа

Матвеев Алексей Всеволодович, аспирант онкологического отделения хирургических методов лечения №4 (онкоурологии) ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина» Минздрава России, г. Москва

11:45 – 12:00 Перерыв

12:00 – 13:45

Секция: «Генетика болезней мозга»

Модератор:

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

12:00 – 12:15 Современная геномика болезней мозга

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

12:15 – 12:30 Эпидемиология врождённых пороков развития мозга

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., зав. кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО, гл. научный сотрудник НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

12:30 – 12:45 Трудности дифференциальной диагностики RAS-патий

(-) онлайн

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., г.н.с. отдела клинической генетики, зав. кафедрой общей и медицинской генетики НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, заместитель директора по трансляционной медицине НИКИ педиатрии и детской хирургии имени Ю.Е. Вельтищева, член правления РОО «Московское Общество Медицинских Генетиков», г. Москва

12:45 – 13:00 Хромосомные аномалии у детей с нарушением развития центральной нервной системы

Колотий Алексей Дмитриевич, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

Куринная Оксана Сергеевна, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

13:00 – 13:15 Биоинформатический анализ геномных вариаций для поиска процессов-кандидатов нервных и психических заболеваний

Васин Кирилл Сергеевич, к.м.н., н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, ФГБНУ «Научный центр психического здоровья РАМН», Московский городской психолого-педагогический университет, г. Москва

Куринная Оксана Сергеевна, к.б.н., с.н.с. лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор РАН, руководитель лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю.Б. Юрова ФГБНУ «НЦПЗ» и молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний им. профессора С.Г. Ворсановой НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, член научного комитета РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

13:15 – 13:30 **Функциональный анализ ассоциированного с шизофренией гена нейронального транскрипционного фактора ASCL1**

Абашкин Дмитрий Анатольевич, м.н.с. лаборатории клинической генетики ФГБНУ «НЦПЗ», г. Москва

Куришев Артемий Олегович, м.н.с. лаборатории клинической генетики ФГБНУ «НЦПЗ», г. Москва

Карпов Дмитрий Сергеевич, к.б.н., с.н.с. лаборатории клинической генетики ФГБНУ «НЦПЗ», г. Москва

Голимбет Вера Евгеньевна, д.б.н., профессор, руководитель лаборатории клинической генетики ФГБНУ «НЦПЗ», г. Москва

13:30 – 13:45 **Старый друг лучше новых двух: биочипы для диагностики и классификации злокачественных новообразований (при поддержке Альбиоген)**

Филипенко Максим Леонидович, д.б.н., Заведующий лабораторией ФГБУН «Институт химической биологии и фундаментальной медицины» Сибирского отделения РАН, г. Новосибирск

13:45 – 14:00 **Перерыв**

14:00 – 15:45

Секция: «Орфанные заболевания»

Модератор:

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., зав. кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО, гл. научный сотрудник НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

14:00 – 14:15 Кольцевые поражения свода черепа с хрупкостью костей как пример редкой скелетной дисплазии

Меркурьева Елена Сергеевна, аспирант научно-консультативного отдела ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва.

Маркова Татьяна Владимировна, к.м.н., в.н.с. научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова, член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

14:15 – 14:30 Патогенетическая терапия орфанных заболеваний. Собственный опыт работы

Кекеева Татьяна Николаевна, зав. медико-генетическим отделением МДГКБ ДЗМ, г. Москва

Печатникова Наталья Леонидовна, руководитель референс-центра врожденных наследственных заболеваний МДГКБ ДЗМ, г. Москва

14:30 – 14:45 Нарушения обмена аминокислот — от диетотерапии до трансплантации. Возможности современной терапии

Краснощекова Нина Александровна, зав. отделением наследственных нарушений обмена веществ МДГКБ ДЗМ, г. Москва

14:45 – 15:00 Кетогенная диета при недостаточности пируваткиназного комплекса

Зарубина Вера Владимировна - врач-генетик, специалист регионального референс-центра врожденных наследственных заболеваний, генетических отклонений, орфанных заболеваний ГБУЗ МДГКБ г. Москвы

15:00 – 15:15 Биаллельные варианты в гене AARS1, вызывающие эпилептическую энцефалопатию: описание серии случаев

(☺)
онлайн

Цибульская Дарья Сергеевна, к.б.н., ведущий специалист отдела биоинформатики Digital Genomics LLC, г. Москва

Поволоцкая Инна Сергеевна, к.б.н., Digital Genomics LLC, г. Москва

15:15 – 15:30 Клинический полиморфизм SLC26A2-ассоциированных скелетных дисплазий

Осипова Дарья Валерьевна, м.н.с, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Маркова Татьяна Владимировна, к.м.н., в.н.с. научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», член правления РОО «Московское общество медицинских генетиков», г. Москва

15:30 – 15:45 Вопросы докладчикам, дискуссия

15:45 – 16:00 Перерыв

16:00 – 17:45

Секция: «Биоинформатика»

Модератор:

Марахонов Андрей Владимирович, к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ им. Академика Н.П. Бочкова», г. Москва

16:00 – 16:15 Интерпретация данных NGS: ответы на часто задаваемые вопросы

Хмелькова Дарья Николаевна, к.б.н., заведующая лабораторией онкогенетики ЦГРМ. «Genetico», г. Москва

16:15 – 16:30 Анализ CNV в полногеномных данных

Скоблов Михаил Юрьевич, к.б.н., заведующий лабораторией функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

16:30 – 16:45 Автоматизация процесса классификации генетических вариантов согласно критериям ACMG

Николаев Сергей Эдуардович, биоинформатик центра персонализированной медицины МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва

16:45 – 17:00 Роль NGS в диагностике первичных иммунодефицитных состояний по результатам пилотного проекта и расширенного скрининга новорожденных

Рыжкова Оксана Петровна, к. м. н., руководитель ЦКП «Геном» ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва

17:00 – 17:15 Новый взгляд на пенетрантность вариантов генома

Раменский Василий Евгеньевич, к. ф-м. н. Руководитель лаборатории геномной и медицинской биоинформатики ФГБУ «НМИЦ ТПМ» Минздрава России, доцент факультета биоинженерии и биоинформатики МГУ им. М.В. Ломоносова.

17:15 – 17:30 Клеточный Атлас эндокринной системы человека: опыт использования Single-cell

Крупина Юлиа Александровна, н.с. отделения патологии околощитовидных желез Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии Минздрава России, врач-эндокринолог патологии околощитовидных желез, руководитель научных проектов НЦМУ «Национальный центр персонализированной медицины эндокринных заболеваний г. Москва

17:30 – 17:45 Вопросы докладчикам, дискуссия

17:45 – 18:00 Закрытие конференции

2-я ЕЖЕГОДНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
МОСКОВСКОГО ОБЩЕСТВА
МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ

19-20 мая 2023 г.



ПРИ ПОДДЕРЖКЕ

АО «Рош-Москва»

ГЛАВНЫЕ СПОНСОРЫ



СПОНСОРЫ



ТЕХНИЧЕСКИЙ ОРГАНИЗАТОР

