МОМГ

МКНЦ Московский клинический научный центр



19-20 МАЯ 2022

ПЕРВАЯ ЕЖЕГОДНАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ МОСКОВСКОГО ОБЩЕСТВА МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

ПРОГРАММА

ПЕРВОЙ ЕЖЕГОДНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ МОСКОВСКОГО ОБЩЕСТВА МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ

Дата мероприятия: 19-20 мая 2022 г.

Место проведения: МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ (г. Москва, Шоссе Энтузиастов, 86, с. 6)

Образовательный портал **medX.pro**

Регистрация: на сайте **medX.pro**

Официальный язык: Русский

Мероприятие будет проходить в **смешанном формате (офлайн/онлайн)**. Вы сможете присоединиться с любого устройства при наличии выхода в Интернет.

Каждый участник получит **12 баллов НМО**.

19 МАЯ, ЧЕТВЕРГ | 1 ЗАЛ

09:30 – 10:00 ЦЕРЕМОНИЯ ОТКРЫТИЯ

***Куцев Сергей Иванович**, д.м.н., член-корреспондент 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*

***Цуканов Алексей Сергеевич**, д.м.н., руководитель отдела лабораторной генетики ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» МЗ РФ, г. Москва, председатель Московского общества медицинских генетиков*

***Хатьков Игорь Евгеньевич**, д.м.н., профессор, член-корр. РАН, главный внештатный специалист-онколог ДЗМ, заведующий кафедрой факультетской хирургии лечебного факультета МГМСУ, директор ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ», г. Москва, президент Московского общества онкологов*

10:00 – 11:30 СЕКЦИЯ «НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ОНКОЛОГИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ»

Модераторы:

Хатьков Игорь Евгеньевич, д.м.н., профессор, член-корр. РАН, главный внештатный специалист-онколог ДЗМ, заведующий кафедрой факультетской хирургии лечебного факультета МГМСУ, директор ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ», г. Москва, президент Московского общества онкологов

Имянитов Евгений Наумович,д.м.н., профессор, член-корр. РАН, заведующий научным отделом биологии опухолевого роста ФГБУ «НМИЦ онкологии им Н.Н. Петрова» МЗ РФ, г. Санкт-Петербург.

Шелыгин Юрий Анатольевич, д.м.н., профессор, академик, научный руководитель ФГБУ «НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих» Минздрава России, г. Москва

10:00 – 10:15 Новые подходы к лечению наследственных опухолей
***Имянитов Евгений Наумович**, д.м.н., профессор, член-корр. РАН, заведующий научным отделом биологии опухолевого роста ФГБУ «НМИЦ онкологии им Н.Н. Петрова» МЗ РФ, г. Санкт-Петербург*

10:15 – 10:30 Наследуемый рак. Что нужно знать хирургу?
***Башанкаев Бадма Николаевич**, доцент кафедры эндоскопической хирургии МГМСЧУ им. А.И. Евдокимова*

10:30 – 10:45 Вариативность молекулярных нарушений при наследственных формах раках молочной железы
***Данишевич Анастасия Михайловна**, врач-генетик центра персонализированной медицины «МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ», г. Москва*

***Наседкина Татьяна Васильевна**, д.б.н., профессор, в.н.с.лаборатории биологических микрочипов ФГБУ науки «Институт молекулярной биологии им. В.А. Энгельгарта» РАН, г. Москва*

10:45 – 11:00 Наследственные полипозные синдромы: теория и практика
***Пикунов Дмитрий Юрьевич**, к.м.н., научный сотрудник отдела онкопроктологии ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» МЗ РФ, г. Москва*

11:00 – 11:15 Герминальные мутации при наследственных онкоурологических заболеваниях
***Михайленко Дмитрий Сергеевич**, к.м.н, доцент, заведующий кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», врач – лабораторный генетик высшей квалификационной категории, г. Москва*

11:15 – 11:30 Синдром Линча. Достаточно ли нам Европейских рекомендаций или нужен свой путь?
***Цуканов Алексей Сергеевич**, д.м.н., руководитель отдела лабораторной генетики ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» МЗ РФ, г. Москва*

11:30 – 11:45 **Перерыв**

11:45 – 13:30 СЕКЦИЯ «МОЛЕКУЛЯРНЫЕ НАРУШЕНИЯ ОПУХОЛИ КАК ПРЕДИКТОРЫ ТАРГЕТНОЙ ТЕРАПИИ»

Модераторы:

Жукова Людмила Григорьевна, д.м.н., профессор РАН, заместитель директора по онкологии ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ», г. Москва

Демидова Ирина Анатольевна, к.м.н., зав лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОБ №62 ДЗМ», г. Москва

Филипенко Максим Леонидович, к.б.н., зав. лабораторией фармакогеномики ИХБФМ СО РАН, г. Новосибирск

11:45 – 12:00 Молекулярно-генетические исследования в онкологии: наука или практика? Взгляд клинициста
***Жукова Людмила Григорьевна**, д.м.н., профессор РАН, заместитель директора по онкологии ГБУЗ «МКНЦ имени А.С. Логинова ДЗМ», г. Москва*

12:00 – 12:15 Динамика метилирования ДНК при химиотерапии рака молочной железы
***Стрельников Владимир Викторович**, д.б.н., заведующий лабораторией эпигенетики, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва*

12:15 – 12:30 Редкие генетические аберрации при НМРЛ, возможности их выявления и потенциальная чувствительность к терапии
***Демидова Ирина Анатольевна**, к.м.н., заведующая лабораторией молекулярной биологии ГБУЗ «МГОБ №62 ДЗМ», г. Москва*

12:30 – 12:45 NGS диагностика НМРЛ, валидация локальной панели
***Филипенко Максим Леонидович**, к.б.н., зав. лабораторией фармакогеномики ИХБФМ СО РАН, г. Новосибирск*

12:45 – 13:00 Спорадический рак толстой кишки сквозь призму молекулярной генетики
***Шубин Виталий Павлович**, к.б.н., старший сотрудник отдела лабораторной генетики ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» МЗ РФ, г. Москва*

13:00 – 13:15 Падения и взлеты таргетной терапии при опухолях ЖКТ
***Федянин Михаил Юрьевич**, д.м.н., руководитель службы химиотерапевтического лечения ГБУЗ «ММКЦ «КОММУНАРКА» ДЗМ», г. Москва*

13:15 – 13:30 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

13:30 – 13:45 **Перерыв**

13:45 – 15:45 СЕКЦИЯ «ДЕТСКАЯ ОНКОЛОГИЯ»

Модераторы:

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., руководитель отдела лабораторной генетики ФГБУ «НМИЦ колопроктологии им. А.Н. Рыжих» МЗ РФ, г. Москва, председатель Московского общества медицинских генетиков

Цаур Григорий Анатольевич, д.м.н., заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии Областной детской клинической больницы г. Екатеринбурга, доцент кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии Уральского государственного медицинского университета, в.н.с. Лаборатории клеточной терапии онкогематологических заболеваний Институт медицинских клеточных технологий

Друй Александр Евгеньевич, к.м.н., заведующий лабораторией молекулярной онкологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России, г. Москва

13:45 – 14:00 Молекулярно-генетические исследования для диагностики острого лимфобластного лейкоза у детей
***Цаур Григорий Анатольевич**, д.м.н., заведующий лабораторией молекулярной биологии, иммунофенотипирования и патоморфологии Областной детской клинической больницы г. Екатеринбурга, доцент кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии Уральского государственного медицинского университета, в.н.с. Лаборатории клеточной терапии онкогематологических заболеваний Институт медицинских клеточных технологий.*

14:00 – 14:15 Молекулярно-генетические маркеры детских солидных опухолей
***Друй Александр Евгеньевич**, к.м.н. заведующий лабораторией молекулярной онкологии ФГБУ «НМИЦ Детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Д. Рогачева», доцент кафедры трансфузиологии и клинической лабораторной диагностики, г. Москва*

14:15 – 14:30 Мультигенные исследования для подбора таргетной терапии в детской онкологии
***Жусина Юлия Геннадьевна**, врач-генетик, руководитель направления «Онкогенетика» МГЦ Геномед, резидент Высшей школы онкологии, г. Москва*

14:30 – 14:45 Ретинобластома
***Алексеева Екатерина Александровна**, к.б.н., с.н.с. лаборатории эпигенетики, Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова», г. Москва*

14:45 – 15:00 Прогностическое значение молекулярно-генетических маркеров у пациентов с нефробластомой
***Сагоян Гарик Борисович**, врач-детский онколог, научный сотрудник детского онкологического отделения хирургических методов лечения № 2 (опухолей торакоабдоминальной локализации) НИИ детской онкологии и гематологии ФГБУ «НМИЦ онкологии им. Н.Н. Блохина», г. Москва*

15:00 – 15:15 Молекулярная диагностика опухолей ЦНС
***Галстян Сюзанна Андраниковна**, врач-патологоанатом ФГБУ "НМИЦ Нейрохирургии имени Н.Н. Бурденко" , г. Москва*

15:15 – 15:45 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

19 МАЯ, ЧЕТВЕРГ | 2 ЗАЛ

10:00 – 11:30 СЕКЦИЯ: «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

Модераторы:

Румянцев Александр Григорьевич, д.м.н., профессор, академик РАН, главный педиатр Департамента здравоохранения г. Москвы, научный руководитель НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, член правления Союза педиатров России, г. Москва

Куцев Сергей Иванович, д.м.н, член-корреспондент 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

10:00 – 10:15 Редкие лизосомные болезни. Вопросы диагностики и лечения
***Печатникова Наталья Леонидовна**, руководитель Центра орфанных и других редких заболеваний Морозовской ДГКБ, г. Москва*

10:15 – 10:30 Диагностический путь при некоторых формах генодерматозов
***Коталевская Юлия Юрьевна**, к.м.н., зав. консультативным отделением медико-генетического центра МОНИКИ, г. Москва*

10:30 – 10:45 Редкие формы скелетных дисплазий
***Маркова Татьяна Владимировна**, к.м.н., ведущий научный сотрудник научно-консультативного отделения МГНЦ, г. Москва*

10:45 – 11:00 Наследственные заболевания, обусловленные первичными нарушениями синтеза нейромедиаторов
***Кондакова Ольга Борисовна**, к.м.н., зав. отделением медицинской генетики Национального медицинского исследовательского Центра здоровья детей МЗ РФ, г. Москва*
***Лялина Анастасия Андреевна**, врач-генетик, мл. научный сотрудник лаборатории редких наследственных болезней у детей ФГАУ Национального медицинского исследовательского Центра здоровья детей МЗ РФ, г. Москва*
***Казакова Клавдия Александровна**, к.м.н., зав. отделением патологии раннего детского возраста ФГАУ НМИЦ здоровья детей МЗ РФ, г. Москва*
***Савостьянов Кирилл Викторович**, д.б.н., зав. медико-генетическим центром ФГАУ Национального медицинского исследовательского Центра здоровья детей МЗ РФ, г. Москва*

11:00 – 11:30 **Дискуссия**

11:30 – 11:45 **Перерыв**

11:45 – 13:45 СЕКЦИЯ: «ВРОЖДЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ДЕТСКОГО ВОЗРАСТА»

Модераторы:

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 имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, г. Москва

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., профессор кафедры нейро- и патопсихологии развития факультета клинической и специальной психологии; ведущий научный сотрудник отдела клинической генетики РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва

11:45 – 12:00 Современная медицинская цитогеномика: от молекулярной диагностики к научно-обоснованной терапии
***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 имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, г. Москва*

12:00 – 12:15 Молекулярная диагностика хромосомных аномалий: практические аспекты
***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 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 имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва*
***Зеленова Мария Александровна**, 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 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 имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО МЗ РФ, г. Москва*

12:15 – 12:30 Редкие формы синдрома Элерса-Данло у детей
***Николаева Екатерина Александровна**, д.м.н., руководитель отдела клинической генетики НИКИ педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва*
***Семячкина Алла Николаевна**, д.м.н., главный научный сотрудник отдела Клинической генетики Института Вельтищева*

12:30 – 12:45 Наследственный гипофосфатемический рахит с гиперкальциурией: от диагностики к терапии
***Папиж Светлана Валентиновна**, к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела наследственных и приобретенных болезней почек НИКИ педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва*

12:45 – 13:00 Пренатальная диагностика микроделеционных и микродупликационных синдромов за 9 лет наблюдений в Московской области
***Заяева Елизавета Евгеньевна**, аспирант кафедры медицинской генетики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования, врач-генетик медико-генетического отделения Московского областного научно-исследовательского института акушерства и гинекологии, г. Москва*
***Андреева Елена Николаевна**, к.м.н., доцент курса пренатальной диагностики Российской медицинской академии непрерывного профессионального образования, заведующий медико-генетическим отделением Московского областного научно- исследовательского института акушерства и гинекологии,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, г. Москва*

13:00 – 13:30 **Дискуссия**

13:30 – 13:45 **Перерыв**

13:45 – 15:45 СЕКЦИЯ: «МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ В ЭПОХУ ПОЛНОГЕНОМНЫХ МЕТОДОВ»

Модераторы:

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, г. Москва

Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», председатель Российского общества медицинских генетиков, г. Москва

13:45 – 14:00 Описание фенотипа: как, когда, зачем?
***Канивец Илья Вячеславович**, к.м.н., руководитель отдела генетики МГЦ Геномед, доцент кафедры медицинской генетики РМАНПО, г. Москва*

14:00 – 14:15 От клиники к NGS и обратно: когда полезно смотреть на пациента и геном одновременно
***Шарков Артем Алексеевич**, невролог, эпилептолог, нейрогенетик. Научный сотрудник НИКИ Педиатрии им Вельтищева. Руководитель неврологического направления Геномед, г. Москва*

14:15 – 14:30 Медико-генетическое консультирование в многопрофильной детской больнице
***Кекеева Татьяна Николаевна**, зав. медико-генетическим отделением Морозовской ДГКБ, г. Москва*
***Витковская Ирина Петровна**, к.м.н., зам. главного врача по организационно-методической работе Морозовской ДКГБ, г. Москва*

14:30 – 14:45 Медико-генетическое консультирование при нарушениях интеллектуального развития
***Анисимова Инга Вадимовна**, врач-генетик отдела организации медицинской помощи ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва*

14:45 – 15:00 Разработка автоматизированной системы распознавания наследственных заболеваний по изображению лица
***Кумов Вячеслав Сергеевич**, аспирант кафедры «Биомедицинские технические системы», Московский государственный технический университет имени Н.Э. Баумана, г. Москва*

15:00 – 15:45 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

20 МАЯ, ПЯТНИЦА | 1 ЗАЛ

09:00 – 10:45 СЕКЦИЯ: «СОВРЕМЕННЫЕ МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ СОЛИДНЫХ ОПУХОЛЕЙ»

Модераторы:

Ачкасов Сергей Иванович, д.м.н., профессор, директор ФГБУ «НМИЦ колопроктологии имени А.Н. Рыжих» Минздрава России, г. Москва

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н, доцент, заведующий кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», врач – лабораторный генетик высшей квалификационной категории, г. Москва

Зарецкий Андрей Ростиславович, научный сотрудник НИИтрансляционной медицины ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И.Пирогова» Минздрава России, г. Москва

09:00 – 09:15 Роль патологоанатомического исследования в назначении иммунотерапии
***Савелов Никита Александрович**, главный внештатный специалист по патологической анатомии в онкологии, заведующий патологоанатомическим отделением ГБУЗ «Московская городская онкологическая больница № 62 ДЗМ (МГОБ №62) ДЗМ»*

09:15 – 09:30 Сравнительный анализ новых и ранее внедренных рекомендаций по определению патогенности и клинической значимости соматических мутаций в онкологии
***Кекеева Татьяна Владимировна**, к.м.н., ведущий научный сотрудник лаборатории эпигенетики ФГБНУ«Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», врач – лабораторный генетик, г. Москва*

09:30 – 09:45 Методические подходы к анализу RAS- и BRAF мутаций в злокачественных опухолях
***Дрибноходова Ольга Павловна**, к.б.н., с.н.с. группы разработки новых методов выявления генетических полиморфизмов ОМДиЭ ФБУН «Центральный НИИ эпидемиологии» Роспотребнадзора, г. Москва*

09:45 – 10:00 Профили мутаций в кожных и увеальных меланомах
***Зарецкий Андрей Ростиславович**, н.с. НИИтрансляционной медицины ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, г. Москва*

10:00 – 10:15 Анализ опухолевых экзомов для рационального выбора таргетной терапии
***Шаталов Петр Алексеевич**, к.б.н., заведующий отделом молекулярно-биологических исследований Центра инновационных радиологических и регенеративных технологий ФГБУ «НМИЦ радиологии» Минздрава России*
*Соавторы: **Шегай П.В., Каприн А.Д.***

10:15 – 10:45 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

10:45 – 11:00 **Перерыв**

11:00 – 12:50 СЕКЦИЯ: «ГЕНЕТИКА ЭНДОКРИННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ»

Модератор: Воронцова Мария Владимировна, к.м.н., ведущий научный сотрудник, детский эндокринолог Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии МинЗдрава России, г. Москва

11:00 – 11:15 Нарушение формирование пола: генетическое и клиническое разнообразие
***Калинченко Наталья Юрьевна**, к.м.н., ведущий научный сотрудник, детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии МинЗдрава России, г. Москва*

11:15 – 11:30 Генотерапия врожденной дисфункции коры надпочечников
***Воронцова Мария Владимировна**, к.м.н., ведущий научный сотрудник, детский эндокринолог Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии МинЗдрава России, г. Москва*

11:30 – 11:50 Клинико-генетическая характеристика х-сцепленной адренолейкодистрофии
***Михайлова Светлана Витальевна**, д.м.н., профессор, кафедра неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна ПФ, профессор, кафедра общей и медицинской генетики МБФ, заведующий отделением врач-невролог, отделение медицинской генетики РДКБ*

11:50 – 12:05 Х-сцепленная адренолейкодистрофия – эндокринные аспекты
Еникеева Софья Рустемовна

12:05 – 12:20 Аутоиммунный полигландулярный синдром
***Созаева Лейла Салиховна**, к.м.н. научный сотрудник, детский эндокринолог Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии МинЗдрава России, г. Москва*

12:20 – 12:35 Предиктивные модели и молекулярно-генетические характеристики рака околощитовидных желез
***Крупинова Юлия 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*

12:35 – 12:50 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

12:50 – 13:05 **Перерыв**

13:05 – 14:30 СЕКЦИЯ: «СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

Модераторы:

Заклязьминская Елена Валерьевна, д.м.н.,заведующая лабораторией медицинской генетики РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского, г. Москва

Котлукова Наталья Павловна, д.м.н, профессор кафедры госпитальной педиатрии № 1 педиатрического факультета ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, доктор медицинских наук, педиатр, врач высшей квалификационной категории, г. Москва

13:05 – 13:20 Особенности интерпретации генетических находок у пациентов с наследственными заболеваниями сердца
***Заклязьминская Елена Валерьевна**, д.м.н., заведующая лабораторией медицинской генетики РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского, г. Москва*

13:20 – 13:35 Стратегия и эффективность ДНК- диагностики аритмогенной кардиомиопатии правого желудочка
***Шестак Анна Геннадьевна**, н.с. лаборатории медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского» , г. Москва*

13:35 – 13:50 Клинико-генетические характеристики врожденных пороков сердца
***Котлукова Наталья Павловна**, д.м.н, профессор кафедры госпитальной педиатрии № 1 педиатрического факультета ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, доктор медицинских наук, педиатр, врач высшей квалификационной категории, г. Москва*

13:50 – 14:05 Вариабельность генов саркомерных белков при гипертрофии миокарда различного генеза
***Голубенко Мария Владимировна**, к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории НИИ медицинской генетики Томского национального исследовательского центра, г. Томск*
***Салахов Рамиль Ринатович**, научный сотрудник НИИ медицинской генетики Томского национального исследовательского центра, г. Томск*
***Валиахметов Наиль Раушанович**, научный сотрудник НИИ медицинской генетики Томского национального исследовательского центра, г. Томск*

14:05 – 14:20 Наследственные дислипидемии. Клинические истории
***Васильев Петр Андреевич**, н.с. научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва*

14:20 – 14:30 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

14:30 – 14:45 **Перерыв**

14:45 – 16:45 СЕКЦИЯ: «НЕРВНО-МЫШЕЧНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И НЕЙРОГЕНЕТИКА»

Модераторы:

Поляков Александр Владимирович, д.б.н., профессор, Член-корреспондент РАН, заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Канивец Илья Вячеславович, к.м.н., руководитель отдела генетики МГЦ Геномед, доцент кафедры медицинской генетики РМАНПО, г. Москва

14:45 – 15:00 Нарушения нейротрансмиссии и двигательные расстройства
***Селиверстов Юрий Александрович**, к.м.н., с.н.с. ФГБНУ Научный центр неврологии, невролог ЦЭН им. А.А. Казаряна, член образовательного комитета Европейской секции International Parkinson and Movement Disorder Society, член научной панели по двигательным расстройствам Европейской академии неврологии (EAN), г. Москва*

15:00 – 15:15 Врожденные миастенические синдромы: генетическая и фенотипическая гетерогенность
***Мельник Евгения Александровна**. врач-невролог, нейрофизиолог ФГБНУ Научный центр неврологии, научный сотрудник НИКИ Педиатрии им. Вельтищева, г. Москва*

15:15 – 15:30 Генетика эпилепсий в практике взрослого невролога
***Шаркова Снежана Маратовна**, невролог-эпилептолог, врач функциональной диагностики Эпилептологического центра ФГБНУ «Научный центр неврологии» и эпилектологического отдела МГЦ «Геномед», г. Москва*

15:30 – 15:45 Аутовоспалительные синдромы в неврологии и генетика
***Фоминых Вера Владимировна**, к.м.н., невролог ГБУЗ ГКБ имени В.М. Буянова ДЗМ. Центр эпилептологии и неврологии имени А.А. Казаряна. МНОЦ МГУ имени М.В. Ломоносова, г. Москва*

15:45 – 16:00 Генетика структурных эпилепсий: моногенные и соматические формы
***Боровиков Артем Олегович**, врач-генетик ФГБНУ МГНЦ, г. Москва*

16:00 – 16:15 Структура генетической патологии у пациентов с ДЦП и эпилепсией
***Удалова Василиса Юрьевна**, врач-генетик, руководитель направления NGS, МГЦ Геномед, г. Москва*

16:15 – 16:30 Врожденная мерозин-дефицитная мышечная дистрофия. От диагностики до перспектив лечения
***Чаусова Полина Александровна**, н.с. лаборатории ДНК-диагностики МГНЦ, врач лабораторный генетик, г. Москва*

16:30 – 16:45 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

20 МАЯ, ПЯТНИЦА | 2 ЗАЛ

09:00 – 10:45 СЕКЦИЯ: «ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ: ВОЗМОЖНОСТИ И ПЕРСПЕКТИВЫ»

Модераторы:

Черных Вячеслав Борисович, д.м.н., заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва

Баранова Елена Евгеньевна, к.м.н. доцент кафедры медицинской генетики РМАНПО, медицинский директор ООО «Эвоген», г. Москва

09:00 – 09:15 Подходы к диагностике гоносомного мозаицизма: трудности , ошибки, находки и рекомендации
***Опарина Наталья Вячеславовна**, врач лабораторный генетик, ГБУЗ МО «МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского», г. Москва*

09:15 – 09:30 Место НИПТ в пренатальной диагностике
***Баранова Елена Евгеньевна**, к.м.н., доцент кафедры медицинской генетики РМАНПО, медицинский директор ООО «Эвоген», г. Москва*

09:30 – 09:45 Сравнительный анализ уровня спонтанной анеуплоидии в гаметах у мужчин с нормальным и аномальным кариотипом
***Тарлычева Анастасия Александровна**, н.с. лаборатории цитогенетики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва*

09:45 – 10:00 Диагностика генетически обусловленных форм бесплодия: возможности и реалии
***Черных Вячеслав Борисович**, д.м.н., заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», г. Москва*

10:00 – 10:15 Верификация в пренетальной диагностике
***Гнетецкая Валентина Анатольевна**, к.м.н. главный специалист по генетике ГК «Мать и Дитя», г. Москва*

10:15 – 10:45 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

10:45 – 11:00 **Перерыв**

11:00 – 12:30 СЕКЦИЯ «АНАЛИЗ ДАННЫХ СЕКВЕНИРОВАНИЯ В ДИАГНОСТИКЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАТОЛОГИИ»

Модератор: Коновалов Фёдор Андреевич, к.б.н., руководитель «Лаборатории Клинической Биоинформатики», доцент каф. Медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва

11:00 – 11:15 Выявление мозаичных мутаций гена TET2 как вторичной находки при анализе данных секвенирования
***Коновалов Фёдор Андреевич**, к.б.н., руководитель "Лаборатории Клинической Биоинформатики", доцент каф. Медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО, г. Москва*

11:15 – 11:30 Клеточно-специфическая интерпретация некодирующих вариантов с помощью методов глубокого обучения
***Синдеева Мария Андреевна**, младший научный сотрудник, Институт искусственного интеллекта AIRI, г. Москва*

11:30 – 11:45 Полноэкзомное секвенирование в молекулярной диагностике эпилепсий
***Корбут Алина Павловна**, клинический биоинформатик АО "ЦГРМ "Генетико», г. Москва*

11:45 – 12:00 Оптимизация процесса биоинформатической обработки данных NGS секвенирования
***Николаев Сергей Эдуардович**, биоинформатик центра персонализированной медицины МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва*

12:00 – 12:15 Роль низкопенетрантных и мозаичных мутаций в NGS диагностике наследственных онухолевых синдромах
***Карандашева Кристина Олеговна**, н.с. лаборатории эпигенетики ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова»*

12:15 – 12:30 **Вопросы докладчикам, дискуссия**

12:30 – 12:45 **Перерыв**

12:45 – 14:30 СЕКЦИЯ: «ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНЫЕ ИССЛЕДОВАНИЯ В СОВРЕМЕННОЙ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ»

Модераторы:

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

Волчков Павел Юрьевич, к.м.н., заведующий лабораторией геномной инженерии Московского физико-технического института, г. Москва

12:45 – 13:00 Атлас активности регуляторных элементов генома в сердце: перспективы для медицинской диагностики
***Гусев Олег Александрович**, профессор, заведующий лабораторией «Регуляторная транскриптомика в медицинской генетической диагностике» Медицинского Факультета Университета Джунтендо, Япония*

13:00 – 13:15 Роль функционального анализа для установления патогенности вариантов нуклеотидной последовательности
***Скоблов Михаил Юрьевич**, к.б.н., заведующий лабораторией функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н. П. Бочкова», г. Москва*

13:15 – 13:30 Патогенные варианты в 5` нетранслируемых областях генов – недооцененный механизм развития наследственных заболеваний
***Филатова Александра Юрьевна**, н.с. лаборатории функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н. П. Бочкова», г. Москва*

13:30 – 13:45 Редкие молекулярно-генетические механизмы патогенеза, ассоциированные с мобильными генетическими элементами и структурными перестройками
***Бычков Игорь Олегович**, к.м.н., научный сотрудник лаборатории наследственных болезней обмена ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н. П. Бочкова», г. Москва*

13:45 – 14:00 Оценка патогенности вариантов, влияющих на сплайсинг пре-мРНК в гене PAX6
***Давыденко Ксения Анатольевна**, лаборант-исследователь лаборатории функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н. П. Бочкова», г. Москва*

14:00 – 14:15 Предиктивные модели и молекулярно-генетические характеристики рака околощитовидных желез
***Крупинова Юлия Александровна**, н.с. отделения патологии околощитовидных желез Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии Минздрава России, г. Москва*

14:30 – 14:45 **Перерыв**

14:45 – 16:45 СЕКЦИЯ МОЛОДЫХ УЧЕНЫХ

Модераторы:

Михайленко Дмитрий Сергеевич, к.м.н, доцент, заведующий кафедрой онкогенетики ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», врач – лабораторный генетик высшей квалификационной категории, г. Москва

Бодунова Наталья Александровна, к.м.н., заведующая центром персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва

Литвинова Мария Михайловна, к.м.н., врач-генетик Центра персонализированной медицины ГБУЗ «МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ» г. Москва; доцент, заместитель заведующего кафедрой по научной работе, кафедра медицинской генетики, Сеченовский Университет, г. Москва

14:45 – 15:00 Орфанные болезни как причина мочекаменной болезни
***Нуралиева Севда Заман Кызы**, студентка факультета биоинженерии и биоинформатики Сеченовского Университета, г. Москва*
***Литвинова Мария Михайловна**, к.м.н., врач-генетик Центра персонализированной медицины ГБУЗ « МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ» г. Москва; доцент, заместитель заведующего кафедрой по научной работе, кафедра медицинской генетики, Сеченовский Университет, г. Москва*

15:00 – 15:15 Фармакогенетика в онкологии: можно ли сделать лечение эффективнее и безопаснее?
***Федоринов Денис Сергеевич**, врач-онколог круглосуточного стационара отделения химиотерапии ГБУЗ ГКОБ №1 ДЗМ, г. Москва*

15:15 – 15:30 Применение технологии РНК-секвенирования одиночных клеток в исследовании опухолей поджелудочной железы
***Минеева Дария Тимуровна**, лаборант в науке лаборатории онкогенетики и наследственных заболеваний ГБУЗ МКНЦ имени А.С. Логинова, г. Москва*

15:30 – 15:45 Акомисы – новый модельный организм для регенерационной клеточной биомедицины
***Билялов Айрат Ильдарович**, н.с. центра «Регуляторная геномика» Казанский Федерельный Университет, г. Казань, врач-онколог центра персонализированной медицины ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ, г. Москва*

15:45 – 16:00 Исследование патогенности интронных и экзонных вариантов, влияющих на сплайсинг гена SCN1A
***Спарбер Петр Андреевич** , м.н.с. лаборатории функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н. П. Бочкова», г. Москва*

16:00 – 16:15 Функциональный анализ вариантов сплайсинга в гене COL2A1 как помощь клиническим генетикам в постановке диагноза
***Вяхирева Юлия Владимировна**, м.н.с. лаборатории функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ имени академика Н. П. Бочкова», г. Москва*

16:15 – 16:30 Генетические механизмы структуры надпочечника иглистых мышей рода Acomys
***Билялова Алина Айратовна**, научный сотрудник центра «Регуляторная геномика» Казанский Федерельный Университет, г. Казань*

16:30 – 16:45 **Вопросы к докладчикам, дискуссия**

16:45 – 17:00 **Закрытие конференции**

Научный партнер

Общероссийская общественная организация
«Ассоциация колопроктологов России»
Тел.: +7 (499) 642-54-41 доб. 1215, akr-online.ru, e-mail: info@akr-online.ru

СПОНСОРЫ

АЛЬБИОГЕН
группа компаний Р-Фарм

AlaMed

Организаторы

АНО НИКЦ
МЕДИЦИНСКОЕ
ИНТЕРНЕТ
СООБЩЕСТВО

АНО НИКЦ «Медицинское интернет сообщество»

Образовательный портал **medX.pro**

Научные организаторы

ГБУЗ МКНЦ им. А.С. Логинова ДЗМ
Тел.: +7 (495) 304-30-35 доб. 1382, www.mknc.ru, e-mail: org@mknc.ru

Московское общество медицинских генетиков
www.mosgenetics.ru, e-mail: info@mosgenetics.ru

МОМГ

МКНЦ Московский клинический научный центр

medx .pro