

Научно-исследовательский институт медицинской генетики
Томский национальный исследовательский медицинский центр РАН
Сибирское отделение Российской академии наук
Российское общество медицинских генетиков
Вавиловское общество генетиков и селекционеров
Департамент здравоохранения Администрации Томской области



НИИ
МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ

ПРОГРАММА

**МЕЖДУНАРОДНОЙ НАУЧНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ
МОЛОДЫХ УЧЕНЫХ**

**«Актуальные проблемы медицинской генетики»,
посвященной 50-летию первого издания
Каталога менделевских болезней человека
под редакцией Виктора Маккьюсика**

**29–30 сентября 2016 г.
г. Томск**

РЕГИСТРАЦИЯ УЧАСТНИКОВ КОНФЕРЕНЦИИ

28 сентября 2016 года

*НИИ медицинской генетики, Набережная р. Ушайки, д. 10
(10.00–16.00)*

29 сентября 2016 года

Дом ученых, ул. Советская, д. 45. (8.30–9.30)

27–28 сентября 2016 года

Место проведения: *НИИ медицинской генетики,
Набережная р. Ушайки, д. 10*

**АССОЦИИРОВАННАЯ ШКОЛА
«ПРЕИМПЛАНТАЦИОННЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ СКРИНИНГ
МЕТОДОМ NGS НА ПЛАТФОРМЕ ILLUMINA»**

Организаторы:

ООО «Альбиоген», НИИ медицинской генетики ТНИМЦ РАН

Проведение научной конференции поддержано грантом РФФИ
№ 16-34-10373



РОССИЙСКИЙ
ФОНД
ФУНДАМЕНТАЛЬНЫХ
ИССЛЕДОВАНИЙ

29 сентября 2016 года (четверг)

Место проведения: *Дом ученых,*
ул. Советская, 45

9.30–10.00

ОТКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ

Приветственное слово директора ТНИМЦ,
академика РАН, профессора **Е.Л. Чойнзонова**

Приветственное слово начальника Департамента
науки и высшего образования Администрации
Томской области, д.э.н. **Н.Н. Минаева**

Приветственное слово начальника Департамента
здравоохранения Томской области **А.В. Холопова**

Приветственное слово директора НИИ медицинской
генетики, д.б.н., профессора **В.А. Степанова**

10.00–11.30

ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ

Председатели:

д.б.н., профессор **В.А. Степанов,**

д.б.н., профессор **А.В. Поляков**

10.00

В.А. Степанов, В.П. Пузырёв (Томск)

Научное наследие Виктора Маккьюсика и современная медицинская генетика

10.30

А.В. Полоников (Курск)

Проблемы и перспективы в изучении генетики многофакторных заболеваний

11.00

А. Брехт (Швейцария)

Клинические проявления болезни Ниманна – Пика, тип С. Дифференциальная диагностика. Данные клинических исследований

11.30–12.00

КОФЕ-БРЕЙК

ЗАСЕДАНИЕ № 1

Председатели:д.б.н., профессор **А.Н. Кучер**,д.б.н., профессор **А.В. Полоников**

12.00

А.В. Марков (Томск)Метилирование генов *ABCA1*, *ABCG1* и *PNPLA2* при мультифокальном атеросклерозе

12.15

А.А. Слепцов (Томск)

Вариации числа копий участков ДНК у больных с ишемической болезнью сердца

12.30

С.А. Эркинова (Новосибирск)

Исследование ассоциации полиморфных вариантов rs1333040 и rs7865618 хромосомы 9p21 с развитием артериовенозных мальформаций

12.45

Информационное сообщение спонсоров**М.М. Патрин** (ООО «Максим Медикал»)

KASP-масштабируемая аллель-специфичная ПЦР для идентификации SNP, вставок и делеций в геноме человека

13.00

Р.Р. Салахов (Кемерово)Ассоциации полиморфизма генов *TOMM40* и *APOE* с количественными фенотипами сердечно-сосудистой системы в популяции русских Сибирского региона

13.15

А.А. Иванова (Новосибирск)Исследование связи мутации R249Q гена *MYH7* с внезапной сердечной смертью

13.30–14.30

ОБЕД

ЗАСЕДАНИЕ № 2

Председатели:д.м.н. **Л.И. Минайчева,**к.м.н., член-корр. РАН **А.Б. Масленников**

14.30

В.Н. Сереброва (Томск)Роль регуляторных участков гена *CORO2A* в формировании наследственной предрасположенности к преэклампсии

14.45

А.А. Барило (Красноярск)Анализ полиморфизма *IL10* (rs1800872) и уровня IL-10 в сыворотке крови больных псориазом и псориатическим артритом

15.00

В.Б. Епанешникова (Красноярск)

Анализ полиморфизма генов регуляции иммунного ответа у больных атопической бронхиальной астмой

15.15

Информационное сообщение спонсоров**А. Гюрджян** (ООО Genotek)

Современные технологии молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний

15.30

Г.Ф. Гималова (Уфа)

Репликация данных полногеномных анализов ассоциации атопического дерматита в Республике Башкортостан

- 15.45 **Ю.В. Саранчина** (Абакан)
Роль полиморфизма генов *IL1β* (+3953)С/Т и *IL8* (-251)А/Т в развитии *H. pylori*-ассоциированного хронического гастрита
- 16.00 **Д.Г. Сладков** (Москва)
Новый метод молекулярно-генетической диагностики стероидрезистентного нефротического синдрома
- 16.15–16.30 КОФЕ-БРЕЙК**
- 16.30–17.15 ГЕНЕТИКА ОНКОЛОГИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**
- Председатели:**
к.м.н. **М.С. Назаренко**
к.м.н. **Н.А. Скрябин**
- 16.30 **М.М. Цыганов** (Томск)
Оценка прогностической значимости изменения экспрессии генов ABC-транспортеров в процессе неoadъювантной химиотерапии у больных немелкоклеточным раком легкого
- 16.45 **Г.Б. Кунсбаева** (Уфа)
Поиск мутаций в гене синдрома Блума (*BLM*) у пациентов с раком предстательной железы
- 17.00 **Т.С. Геращенко** (Томск)
Генетический портрет первичной лекарственной устойчивости различных морфологических структур рака молочной железы
- 19.00 ТОРЖЕСТВЕННЫЙ УЖИН**

ШКОЛА ДЛЯ ВРАЧЕЙ РАЗЛИЧНЫХ СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ «ОРФАННЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ПРАКТИКЕ ВРАЧА»

29 сентября 2016 года (четверг)

Место проведения: *Генетическая клиника НИИ медицинской генетики,
ул. Московский тракт, д. 3 (конференц-зал)*

12.00–13.30 **НОВАЯ ЭРА В ЛЕЧЕНИИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ**

Председатели:

д.м.н., профессор **Л.П. Назаренко**

к.м.н. **А.Л. Сухомясова**

12.00

Л.П. Назаренко (Томск)

Почему врач любой специальности должен знать о редких болезнях

12.30

Д.М. Барыкова, И.В. Потапова, Т.Н. Самойлова
(Иркутск)

Злокачественная фенилкетонурия (тип 3)
с атипичным течением. Описание семейных случаев

13.00

Н.И. Кононенко (Курск)

Тестирование чувствительности к ВН4:
зачем, как, кому?

13.30–14.30

ОБЕД

14.30–16.20

ЛИЗОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ НАКОПЛЕНИЯ

Председатели:

д.м.н., профессор **А.Н. Семячкина**

д.м.н., профессор **А.В. Витебская**

14.30

А.Н. Семячкина (Москва)

Что такое мукополисахаридозы, что и почему нужно педиатру о них знать?

- 15.00** **А.Л. Сухомясова, Е.Е. Гуринова** (Якутск)
Эффективность ферментзаместительной терапии больного с мукополисахаридозом, тип IVA
- 15.20** **О.А. Полякова** (Москва)
Клинические примеры мукополисахаридоза VI типа
- 15.40** **А.В. Витебская** (Москва)
Гипофосфатезия: клиника, диагностика, лечение
- 16.00** **Л.П. Назаренко** (Томск)
Болезнь Помпе. Разбор клинических случаев

16.20–16.45 **КОФЕ-БРЕЙК**

16.45–18.45 **ОСТЕОПОРОЗ, ОСТЕОАРТРОЗ – ПРОФИЛАКТИКА, ЛЕЧЕНИЕ**

Председатели:

д.м.н., профессор **Т.В. Саприна**

О.Н. Аношенкова

- 16.45** **Л.П. Назаренко** (Томск)
Генетические аспекты остеопороза и остеоартроза

- 17.00** **О.Н. Аношенкова** (Томск)
Профилактика и лечение остеопороза, остеоартроза и других метаболических заболеваний костей и суставов

- 17.40** **Т.В. Саприна** (Томск)
Анаболическая терапия в практике врачей разных специальностей

- 18.00** **О.Н. Аношенкова** (Томск)
Вторичная профилактика переломов – совместная задача травматолога, терапевта и организаторов здравоохранения

- 18.20** **Ю.Е. Кубецкий** (Томск)
Патологические переломы позвоночника при остеопорозе и их хирургическое лечение

- 18.35** **О.Н. Аношенкова** (Томск)
Обзор современных рекомендаций по ведению пациентов с остеоартрозом и остеоартритом

30 сентября 2016 года (пятница)

Место проведения: *Генетическая клиника НИИ медицинской генетики, Московский тракт, д. 3 (конференц-зал)*

10.00–11.30 ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ

Председатели:

д.б.н., профессор РАН **И.Н. Лебедев**,

д.б.н., профессор **Н.Б. Рубцов**

10.00

А.В. Поляков (Москва)

Генетика и ДНК-диагностика моногенных болезней

10.30

Н.Б. Рубцов (Новосибирск)

Хромосомное и геномное разнообразие у эукариот:
что считать нормой при цитогенетической диагностике?

11.00

И.Н. Лебедев (Томск)

Хромосомные болезни в постгеномную эру

11.30–12.00

КОФЕ-БРЕЙК

12.00–13.45 ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Председатели:

д.б.н., профессор РАН **И.Н. Лебедев**,

д.б.н., профессор **Н.Б. Рубцов**

12.00

А.А. Кашеварова (Томск)

Молекулярное кариотипирование при недифференцированных формах интеллектуальных нарушений: от хромосомных мутаций к идентификации патогенетически значимых генов

12.15

С.А. Васильев (Томск)

Частота потерь хромосомных фрагментов и целых хромосом в фибробластах экстраэмбриональной мезодермы спонтанных абортусов с анеуплоидией и триплоидией

- 12.30 **Информационное сообщение спонсоров**
К.А. Носков (ООО «Компания ГенЭра»)
Технология целевого обогащения Agilent Technologies:
примеры внедрения в России и за рубежом
- 12.45 **Н.А. Скрябин** (Томск)
Информативность бластоцентеза в оценке хромосом-
ного мозаицизма на стадии бластоцисты
- 13.00 **Д.И. Жигалина** (Томск)
Распространение реципрокных анеуплоидий
на преимплантационном этапе развития на основе
данных молекулярного кариотипирования внеклеточ-
ной ДНК бластоцисты
- 13.15 **М.Е. Лопаткина** (Томск)
Поиск молекулярных путей и белковых партнеров
CNTN6 в регуляции краниогенеза
- 13.30 **Е.О. Беляева** (Томск)
Микродупликация 12q24.12 у пациента с фармако-
резистентной эпилепсией и задержкой развития
- 13.45–15.00 ОБЕД**

**15.00–16.20 КРУГЛЫЙ СТОЛ С УЧАСТИЕМ СПЕЦИАЛИСТОВ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫХ УЧРЕЖДЕНИЙ И МЕДИКО-
ГЕНЕТИЧЕСКИХ КОНСУЛЬТАЦИЙ ПО ВОПРОСАМ
ПОДГОТОВКИ КАДРОВ**

Место проведения: *Генетическая клиника НИИ медицинской генетики,
ул. Московский тракт, д. 3 (конференц-зал)*

15.00–16.00

ЭВОЛЮЦИОННАЯ И ПОПУЛЯЦИОННАЯ ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Место проведения: *НИИ медицинской генетики,
ул. Набережная р. Ушайки, д. 10 (конференц-зал)*

Председатели:

д.б.н. **В.Н. Харьков**,
к.б.н. **М.В. Голубенко**

15.00

В.Н. Харьков (Томск)

Анализ генофонда и родоплеменной структуры шорцев по маркерам Y-хромосомы

15.15

Д.О. Долинина (Кемерово)

Этнотерриториальные вариации характера распределения генов биотрансформации этанола в популяциях коренных народов Западной Сибири

15.30

К.В. Вагайцева (Томск)

Взаимоотношения популяций мира по SNP-маркерам X-хромосомы, входящим в состав тест-системы для ДНК-идентификации XSNPId

15.45

А.А. Чередниченко (Томск)

Исследование связи генетического разнообразия по полиморфным вариантам генов, ассоциированных с иммунозависимыми фенотипами, с распространенностью инфекционных и паразитарных заболеваний в популяциях человека

16.00–16.30

КОФЕ-БРЕЙК

16.30

ЗАКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ

Место проведения: *НИИ медицинской генетики,
ул. Набережная р. Ушайки, д. 10 (конференц-зал)*

ПОДВЕДЕНИЕ ИТОГОВ КОНКУРСА МОЛОДЫХ УЧЕНЫХ НАГРАЖДЕНИЕ ПОБЕДИТЕЛЕЙ

ГЕНЕРАЛЬНЫЙ СПОНСОР

B:OMARIN®

СПОНСОРЫ

