

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

27-30 ноября 2017 года, г. Томск

По состоянию на 5 июля 2017 г

В программе возможны изменения

27 ноября 2017 г. (понедельник)

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

9.30-10.00 Торжественное открытие конференции (Большой конференц-зал)

Председатели: академик РАН Чойнзонов Е.Л., академик РАН Пузырёв В.П.,
член-корр. РАН Степанов В.А.

10.00-11.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: член-корр. РАН Степанов В.А., член-корр. РАН Куцев С.И.

- | | | |
|-------|--|---------------------------------------|
| 10.00 | Степанов В.А., Пузырёв В.П.
(Томск) | 35 лет Институту медицинской генетики |
| 10.30 | Куцев С.И. (Москва) | Тема доклада уточняется |
| 11.00 | Баранов В.С. (Санкт-Петербург) | Тема доклада уточняется |

11.30-11.45 Кофе-брейк

**11.45-13.45 Генетика многофакторных заболеваний и сложнаследуемых признаков
(заседание 1) (Большой конференц-зал)**

Председатели: академик РАН Воевода М.И., к.м.н. Назаренко М.С.

- | | | |
|-------|---|--|
| 11.45 | Брагина Е.Ю.
(Томск) | Современное представление о роли генетических факторов в развитии коморбидности |
| 12.00 | Голубенко М.В.
(Томск) | Роль полиморфизма митохондриальной ДНК в возникновении и развитии сердечно-сосудистых заболеваний |
| 12.15 | Гончарова И.А.
(Томск) | Вклад генов фиброгенеза в изменчивость эхокардиографических параметров миокарда у пациентов с ишемической болезнью сердца в зависимости от тяжести течения заболевания |
| 12.30 | Тарасенко Н.В.
(Томск) | Общность и специфичность генетической компоненты, определяющей особенности течения сахарного диабета 1 типа и хронического вирусного гепатита С |
| 12.45 | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> | |
| 13.00 | Гусарева Е.
(Сингапур) | Эпистаз между генами <i>WWC1</i> и <i>TLN2</i> у мужчин ассоциирован с болезнью Альцгеймера (Male-specific epistasis between <i>WWC1</i> and <i>TLN2</i> genes is associated with Alzheimer's disease) |
| 13.15 | Марусин А.В.
(Томск) | Анализ ассоциаций генов подверженности к тяжелым психическим расстройствам (шизофрения, болезнь Альцгеймера) с когнитивными способностями в выборке пожилых людей |
| 13.30 | Бочарова А.В.
(Томск) | Поиск генетических вариантов, связанных с нарушениями когнитивных функций человека |

11.45-13.40 Клиническая генетика (зал «Академический»)

Председатели: д.м.н., профессор Назаренко Л.П., д.м.н., профессор Ларионова В.И.

- 11.45 Пчелина С.Г. Генетические и биохимические маркеры болезни Паркинсона (Санкт-Петербург)
- 12.05 Ларионова В.И. Дизморфии в педиатрии: мультидисциплинарные аспекты (Санкт-Петербург)
- 12.25 *Информационное сообщение спонсоров*
- 12.40 Гайнер Т.А. Комплексная диагностика хромосомной патологии двух клинических случаев (Новосибирск)
- 12.55 Лопаткина М.Е. Гено-фенотипические корреляции при синдроме микроделеции 15q24 (Томск)
- 13.10 Маркова Ж.Г. Фенотипическая вариабельность у пациентов с *de novo* X-аутосомными несбалансированными транслокациями (Москва)
- 13.25 Миньженкова М.Е. (Москва) Интерхромосомная и интрахромосомная инсерции с участием хромосомы 2

13.45-15.00 Обед

15.00-16.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: академик РАН Колчанов Н.А., д.б.н., профессор Кучер А.Н.

- 15.00 Воевода М.И. Молекулярная эпидемиология терапевтических заболеваний в Сибири (Новосибирск)
- 15.30 Лебедев И.Н. Новые хромосомные болезни (Томск)
- 16.00 Колчанов Н.А. Тема доклада уточняется (Новосибирск)

16.30-16.45 Кофе-брейк

16.45-19.00 Генетика многофакторных заболеваний и сложнопосредуемых признаков (заседание 2) (Большой конференц-зал)

Председатели: д.б.н. Пчелина С.Г., к.б.н. Голубенко М.В.

- 16.45 Эрдман В.В. Дифференциальная экспрессия генов mTOR-сигнального пути при старении и здоровом долголетии (Уфа).
- 17.00 Трифонова Е.А. Интегрированный анализ геномных и транскриптомных данных для идентификации новых генетических маркеров преэклампсии (Томск)
- 17.15 Марков А.В. Метилирование генов микроРНК при дестабилизации атеросклеротической бляшки (Томск)
- 17.30 Слепцов А.А. Структурная вариабельность генома при заболеваниях сердечно-сосудистого континуума (Томск)
- 17.45 *Информационное сообщение спонсоров*
- 18.00 Бабушкина Н.П. Выявление генетических факторов подверженности различным формам туберкулезной инфекции (Томск)
- 18.15 Данилко К.В., Назарова Л.Ш. Взаимосвязь полиморфизма генов цитокинов и тяжести течения ювенильного идиопатического артрита (Уфа)
- 18.30 Иванова А.А. Однонуклеотидные полиморфизмы rs12170546 гена *PARVB*, rs16994849 гена *PLCB1*, rs78143315 гена *PDCD6IP* и внезапная сердечная смерть: исследование «случай-контроль» (Новосибирск)
- 18.45 Жалсанова И.Г. Гены цитокиновой сети в развитии «обратной» коморбидности для

(Томск)

бронхиальной астмы и туберкулеза

16.45-19.00 Круглый стол с участием руководителей региональных медико-генетических служб: «Организация неонатального скрининга на наследственные заболевания в РФ» (зал «Академический»)

Модераторы: член-корр. РАН Куцев С.И., д.м.н., профессор Назаренко Л.П.

28 ноября 2017 г. (вторник)

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

9.00-10.30 Панельная дискуссия «Персональный геном и проблемы медико-генетического консультирования» (Большой конференц-зал)

Модератор: член-корр. РАН Степанов В.А.

Участники: академик РАН Пузырёв В.П., член-корр. РАН Кудев С.И., член-корр. РАН Баранов В.С., д.б.н. профессор РАН Лебедев И.Н., д.м.н, профессор Ижевская В.Л., к. ф-м. н. Мазур А.М.

10.30-10.45 Кофе-брейк

10.45-12.15 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: академик РАН Янковский Н.К., член-корр. РАН Степанов В.А.

- | | | |
|-------|--|--|
| 10.45 | Харьков В.Н.
(Томск) | Эволюция линий Y-хромосомы в популяциях Сибири |
| 11.15 | Зинченко Р.А.
(Москва) | Территориальная изменчивость и генетическая гетерогенность наследственных болезней в популяциях России |
| 11.45 | Иванова С.А.,
Бохан Н.А.
(Томск) | Фармакогенетика в психиатрии: достижения и перспективы |

12.15-12.30 Кофе-брейк

12.30-14.30 Эволюционная и популяционная генетика (Большой конференц-зал)

Председатели: д.б.н. Харьков В.Н., д.б.н., профессор Хуснутдинова Э.К.

- | | | |
|-------|------------------------------|---|
| 12.30 | Вагайцева К.В.
(Томск) | Генетическая дифференциация населения Сибири по данным полногеномного секвенирования |
| 12.45 | Имекина Д.О.
(Кемерово) | Структура генофондов тоболо-иртышских татар по данным о полиморфизме Y-хромосомы |
| 13.00 | Сереброва В.Н.
(Томск) | Эволюционно-генетический анализ роли регуляторных участков гена <i>NDRG1</i> в формировании структуры наследственной предрасположенности к преэклампсии в популяциях различного этнического происхождения |
| 13.15 | Козлов А.И.
(Москва) | Антропологические подходы к прогнозу риска генетически детерминированных заболеваний |
| 13.30 | Колесников Н.А.
(Томск) | Генетическая дифференциация коренных народов Дагестана Андийской группы по аутосомным STR-маркерам |
| 13.45 | Лавряшина М.Б.
(Кемерово) | Мониторинг сельских популяций шорцев и телеутов: воспроизводство, среда, гены |
| 14.00 | Попович А.А.
(Томск) | Связь генетической структуры популяций с географическими и климатическими параметрами |
| 14.15 | Ульянова М.В.
(Кемерово) | Факторы популяционной динамики в территориальных группах сибирских татар |

12.30-14.30 Моногенные болезни (зал «Академический»)

Председатели: к.м.н. Салюкова О.А., к.м.н. Сухомясова А.Л.

- | | | |
|-------|--|--|
| 12.30 | Гуринова Е.Е.,
Максимова Н.Р.,
Сухомясова А.Л.
(Якутск) | Новый тип мукополисахаридоза с тяжелыми клиническими проявлениями у якутов, вызванный мутацией в гене <i>VPS33A</i> |
| 12.45 | Гурьева П.И.,
Максимова Н.Р. | Идентификация новой мутации в гене <i>CLN6</i> , ответственной за возникновение нейронального цероидного липофуциноза 6 типа в |

- | | | |
|-------|----------------------------|--|
| | (Якутск) | Якутии |
| 13.00 | Рыжкова О.П.
(Москва) | Поиск причин пояснично-конечностных мышечных дистрофий методом массового параллельного секвенирования |
| 13.15 | Михайлова С.В.
(Москва) | Нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа |
| 13.30 | Балашова М.С.
(Москва) | Молекулярно-генетические взаимодействия при болезни Вильсона-Коновалова |
| 13.45 | Одиноква О.Н.
(Томск) | Спектр мутаций в гене <i>CFTR</i> у больных муковисцидозом в Сибирском регионе |
| 14.00 | Хусаинова Р.И.
(Уфа) | Генетическая архитектура несовершенного остеогенеза в России |
| 14.15 | Щагина О.А.
(Москва) | Клинико-генетическое разнообразие периферических нейропатий с сочетанной патологией: результаты полноэкзомных методов секвенирования |

14.30-15.30 Обед

15.30-17.00 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: к.м.н. Назаренко М.С., д.б.н., профессор РАН Поляков А.В.

- | | | |
|-------|---------------------------------|--|
| 15.30 | Назаренко М.С.
(Томск) | Тема доклада уточняется |
| 16.00 | Поляков А.В.
(Москва) | NGS в диагностике моногенных болезней |
| 16.30 | Заклязьминская
Е.В. (Москва) | NGS в кардиологии: ожидания и реальность |

17.00-17.15 Кофе-брейк

17.15-18.45 Молекулярная эпидемиология наследственных болезней (Большой конференц-зал)

Председатели: д.м.н., профессор Зинченко Р.А., к.б.н. Одиноква О.Н.

- | | | |
|-------|---|---|
| 17.15 | Адян Т.В.
(Москва) | Особенности спектра мутаций в гене <i>CFTR</i> у российских больных муковисцидозом |
| 17.30 | Баязутдинова
Г.М. (Москва) | Изучение спектра мутаций в гене <i>ATP7B</i> у российских пациентов с диагнозом «болезнь Вильсона-Коновалова» |
| 17.45 | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> | |
| 18.00 | Гундорова П.
(Москва) | Молекулярно-генетические особенности гиперфенилаланемий в Карачаево-Черкесской Республике |
| 18.15 | Хидиятова
Ирина (Уфа) | Молекулярно-генетическое исследование наследственных спастических параличей в Республике Башкортостан |
| 18.30 | Хидиятова
Индира (Уфа) | Молекулярно-генетическое исследование врожденной изолированной катаракты в Республике Башкортостан |

17.15-18.45 Генетика нарушений эмбрионального развития и репродукции (зал «Академический»)

Председатели: член-корр. РАН Баранов В.С., к.б.н. Никитина Т.В.

- | | | |
|-------|--------------------------|---|
| 17.15 | Черных В.Б.
(Москва) | Геномные исследования в репродуктивной генетике |
| 17.30 | Никитина Т.В.
(Томск) | Цитогенетические особенности хромосомного дисбаланса в эмбриональных клетках при привычном невынашивании беременности |
| 17.45 | Саженова Е.А. | Мультилокусные дефекты метилирования импринтированных |

	(Томск)	генов: генетические и эпигенетические аспекты при привычном невынашивании беременности
18.00		<i>Информационное сообщение спонсоров</i>
18.15	Жигалина Д.И. (Томск)	Сравнительная цитогенетика трофобласта и внутренней клеточной массы на основе данных молекулярного кариотипирования внеклеточной ДНК в полости бластоцисты
18.30	Трофимова И.Л. (Санкт-Петербург)	Транскрипция сателлитной ДНК в эмбриогенезе человека
19.00-19.45 Вечерняя лекция (Большой конференц-зал)		
	Назаренко Л.П. (Томск)	Моя нескучная жизнь в науке

29 ноября 2017 г. (среда)

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

9.00-10.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: д.б.н., профессор РАН Лебедев И.Н., д.б.н., профессор Рубцов Н.Б.

- 9.00 Шинзель А. (Швейцария) История цитогенетики человека: достижения, ошибки и смена парадигм (The history of Human Cytogenetics: breakthroughs, errors and paradigm shifts)
- 9.30 Шустер С. (Сингапур) Консорциум «Genome Asia 100К»: Секвенирование 100000 геномов (Genome Asia 100K consortium: Sequencing 100K genomes)
- 10.00 Мачек М. (Чехия) Тема доклада уточняется

10.30-10.45 Кофе-брейк

10.45-12.45 Цитогенетика и хромосомные болезни (Большой конференц-зал)

Председатели: д.м.н. Шилова Н.В., к.б.н. Кашеварова А.А.

- 10.45 Шилова Н.В. (Москва) Ауtosомные реципрокные транслокации: пренатальная селекция, сегрегация и оценка эмпирического риска рождения жизнеспособного ребенка с хромосомным дисбалансом при семейном носительстве
- 11.00 Кашеварова А.А. (Томск) Редактирование кариотипа: возможности и перспективы хромосомной терапии
- 11.15 Скрябин Н.А. (Томск) Эпигенетические аспекты неполной пенетрантности микроделеционных и микродупликационных синдромов
- 11.30 Толмачева Е.Н. (Томск) Асимметричная инактивация X-хромосомы при нарушениях пре- и постнатального развития
- 11.45 *Информационное сообщение спонсоров*
- 12.00 Беляева Е.О. (Томск) Клиническая и генетическая характеристика пациентов с недифференцированными интеллектуальными нарушениями и хромосомными микродупликациями
- 12.15 Слепухина А.А. (Томск) CNV-полиморфизм при врожденных пороках сердца
- 12.30 Савченко Р.Р. (Томск) CNV-полиморфизм в эмбриональных клетках при привычном невынашивании беременности

10.45-12.30 ДНК-диагностика наследственных заболеваний (зал «Академический»)

Председатели: к.м.н. Скрябин Н.А., к.м.н. Масленников А.Б.

- 10.45 Бескоровайная Т.С. (Москва) Сложные случаи в молекулярной диагностике гемофилии А
- 11.00 Булах М.В. (Москва) Разработка подходов к молекулярной диагностике саркогликанопатий
- 11.15 Миронович О.Л. (Москва) Поиск причин наследственной тугоухости с использованием метода массового параллельного секвенирования
- 11.30 Сермягина И.Г. (Москва) Молекулярно-генетический анализ прогрессирующей оссифицирующей фибродисплазии у российских пациентов
- 11.45 *Информационное сообщение спонсоров*
- 12.00 Орлова А.А. (Москва) Преимплантационная генетическая диагностика моногенных заболеваний: опыт проведения и совмещением со скринингом на хромосомные аномалии

- 12.15 Мусатова Е.В. (Москва) Результаты преимплантационной генетической диагностики хромосомных аномалий эмбрионов как основание для уточнения кариотипа пациента

12.45-13.45 Обед

13.45-15.15 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: член-корр. РАН Баранов В.С., д.м.н. Захарова Е.Ю.

- 13.45 Рубцов Н.Б. (Новосибирск) ДНК-пробы и FISH в эпоху ДНК-микрочипов и NGS
- 14.15 Захарова Е.Ю. (Москва) Возможности и ограничения лабораторной диагностики наследственных болезней
- 14.45 Гусарева Е. (Сингапур) Консорциум «Genome Asia 100K»: Секвенирование 300 геномов из России (Genome Asia 100K consortium: Sequencing of 300 Asian's genomes from Russia)

15.15-15.30 Кофе-брейк

15.30-19.00 Школа «Орфанные болезни» (Большой конференц-зал)

Председатели: д.м.н., профессор Назаренко Л.П., д.м.н., профессор Кондратьева Е.И.

- 15.30 Полякова С.И. (Москва) Тирозинемия. Взгляд гепатолога на наследственные болезни с нарушением липидного обмена
- 15.50 Назаренко Л.П. (Томск) Новая эра в лечении фенилкетонурии
- 16.10 Николаева Е.А. (Москва) Трудности дифференциальной диагностики митохондриальных заболеваний у детей
- 16.30 Семякина А.Н. (Москва) Как увидеть больного с мукополисахаридозом
- 16.50 Латышева Т.В. (Москва) Наследственный ангионевротический отек
- 17.10 Назаренко Л.П. (Томск) Раннее проявление болезни Фабри
- 17.30 Кондратьева Е.И. (Москва) Персонализированная диагностика и терапия больных с муковисцидозом
- 17.50 Шарков А.А. (Москва) Генетика ранних эпилептических энцефалопатий
- 18.10 Сеитова Г.Н. (Томск) Медико-генетический центр (Генетическая клиника). Перспективы развития.
- 18.30 Еремина Е.Р. (Улан-Удэ) Клинический случай недостаточности 3-гидрокси-3-метилглутарил-КоА лиазы
- 18.40 Никонов А.М. (Барнаул) Случай синдрома Целлвегера
- 18.50 Петрова В.В. (Томск) Сложности диагностики нетипичных форм муковисцидоза

15.30-18.00 Сателлитный симпозиум «Современные геномные технологии в научных исследованиях и клинической практике»

Организаторы: НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, ООО «ГенЭра»

(зал «Академический»)

Модераторы: д.б.н., профессор РАН Лебедев И.Н, Носков К.А.

- | | | |
|-------|---|---|
| 15.30 | Носков К.А.
(Москва) | Обзор технологий Agilent, Covaris, DNR для молекулярной геномики |
| 15.50 | Скрябин Н.А.,
Лебедев И.Н.
(Томск) | Применение технологии микрочипов в науке и практической диагностике: сравнительная геномная гибридизация, анализ экспрессии генов и микро-РНК |
| 16.10 | Екимов А.Н.
(Москва) | Преимплантационный генетический скрининг на чипах высокого разрешения. Результаты внедрения в клиническую практику. |
| 16.30 | Киселев А.М.
(Санкт-Петербург) | Целевое обогащение ДНК в науке и практической диагностике |
| 16.50 | Слепцов А.А.,
Назаренко М.С.
(Томск) | Опыт использования микроматричной сравнительной геномной гибридизации при исследовании образцов с высокой клеточной гетерогенностью |
| 17.10 | Демонстрация программного обеспечения Agilent CytoGenomics, SureCall на примере клинических случаев | |

30 ноября 2017 года (четверг)

Конгресс-центр «Рубин» (г. Томск, пр-т Академический, 16)

9.00-10.30 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: член-корр. РАН, профессор Чердынцева Н.В., д.б.н., профессор РАН Лебедев И.Н.

- | | | |
|-------|---|--|
| 9.00 | Чердынцева Н.В.
(Томск) | Персонализация терапии в онкологии: молекулярно-генетические аспекты |
| 9.30 | Серов О.Л.
(Новосибирск) | Моделирование наследственных болезней |
| 10.00 | Светлаков А.В.,
Маркова Е.В.
(Красноярск) | Тема доклада уточняется |

10.30-10.45 Кофе-брейк

10.45-12.30 Генотоксикология и проблемы мутагенеза (Большой конференц-зал)

Председатели: д.б.н., профессор Дружинин В.Г., к.б.н. Васильев С.А.

- | | | |
|-------|------------------------------|--|
| 10.45 | Дружинин В.Г.
(Кемерово) | Состав респираторной микрофлоры как фактор модификации мутагенеза в соматических клетках человека |
| 11.00 | Васильев С.А.
(Томск) | Цитогенетические и экспрессионные маркеры индивидуальной радиочувствительности соматических клеток человека |
| 11.15 | Агаб А.В.
(Томск) | Влияние нокаута генов <i>THBS1</i> , <i>WHSC1</i> , <i>ADAMTS1</i> и <i>RBFOX2</i> на радиочувствительность клеток человека |
| 11.30 | | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> |
| 11.45 | Баканова М.Л.
(Кемерово) | Цитогенетические нарушения в лимфоцитах крови больных раком легкого |
| 12.00 | Волобаев В.П.
(Кемерово) | Чувствительность генома работников угольных шахт, страдающих профессиональной легочной патологией, и её связь с полиморфными вариантами генов некоторых защитных механизмов лёгких |
| 12.15 | Возилова А.В.
(Челябинск) | Диагностика хронических лейкозов с применением методов молекулярной цитогенетики. Особенности методологии. |

10.45-12.30 Генетика онкологических заболеваний (зал «Академический»)

Председатели: д.б.н. Литвяков Н.В., к.м.н. Скрябин Н.А.

- | | | |
|-------|--|--|
| 10.45 | Литвяков Н.В.
(Томск) | Метастатические клоны опухоли молочной железы |
| 11.00 | Москалёв Е.А.
(Эрланген,
Германия) | Онкогенная нкРНК NOTA1R обеспечивает генную специфичность профилей метилирования ДНК при гастроинтестинальных стромальных опухолях |
| 11.15 | Кайгородова Е.В.
(Томск) | Частота встречаемости полисомии хромосомы 17 в зависимости от менструальной функции больных раком молочной железы с различным <i>Her2/neu</i> статусом |
| 11.30 | | <i>Информационное сообщение спонсоров</i> |
| 11.45 | Денисов Е.В.
(Томск) | Модель прерывистого развития предопухолевых изменений в бронхиальном эпителии: генетические и клинические наблюдения |
| 12.00 | Владимирова
Е.И. (Уфа) | Анализ ассоциаций полиморфных локусов <i>rs751847</i> и <i>rs10889677</i> в гене <i>IL23R</i> с риском развития рака яичника |
| 12.15 | Спирина Л.В.,
Кондакова И.В.,
Слонимская Е.В.
(Томск) | Экспрессия молекулярных маркеров в ткани рака предстательной железы: связь с клинико-морфологическими параметрами |

12.30-13.30 Обед

13.30-15.00 Пленарное заседание (Большой конференц-зал)

Председатели: академик РАН Янковский Н.К., член-корр. РАН Степанов В.А.

13.30 Хуснутдинова Э.К. (Уфа) Молекулярная генетика черт личности и психопатологий

14.00 Кучер А.Н. (Томск) Ген-средовые взаимодействия как основа формирования здоровья

14.30 Янковский Н.К. (Москва) Генетика человека в междисциплинарных исследованиях

15.00-15.45 Постерная сессия (Место проведения: Холл) / Кофе-брейк

15.45-17.00 Закрытие конференции (Большой конференц-зал)

Председатели: член-корр. РАН Степанов В.А., к.б.н. И.Ю. Хитринская

15.45 Пузырёв В.П. (Томск) «Дорожная карта» прожитой в науке жизни

16.30 Подведение итогов конкурса молодых ученых.
Подведение итогов постерной сессии.
Награждение победителей.