

Общероссийская общественная организация  
Российское общество медицинских генетиков  
Федеральное агентство научных организаций  
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение  
«Медико-генетический научный центр»

Кафедра медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики ФГБОУ  
ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального  
образования» Минздрава России

**Вторая Всероссийская научно-практическая конференция  
«Новые технологии диагностики наследственных болезней»**

**Москва, 27-28 октября 2017 г.**

**СЕМИНАР**

**Генетические технологии в пренатальной диагностике  
(очно-заочный)**

**Москва, 28 октября 2017 г.**

**Марриотт Гранд, Москва, ул. Тверская, д.26/1**

**ОРГКОМИТЕТ:**

Председатель академик РАН, д.б.н., проф. Е.К. Гинтер,  
Члены: член-корр. РАН, д.м.н. С.И. Куцев;  
член-корр. РАН, д.б.н., проф. В.С. Баранов;  
д.м.н. В.Л. Ижевская;  
профессор РАН, д.б.н., проф. А.В. Поляков;  
д.м.н. Е.Ю. Захарова;  
д.б.н., проф. И.Н. Лебедев;  
д.м.н., проф. Л.П. Назаренко;  
профессор РАН, д.б.н., проф. Д.Ю. Трофимов;  
д.м.н. Л.А. Жученко;  
к.м.н. О.П. Рыжкова.

## **ПРОГРАММНЫЙ КОМИТЕТ КОНФЕРЕНЦИИ:**

Председатель академик РАН, д.б.н., проф. Е.К. Гинтер,

Члены: член-корр. РАН, д.м.н. С.И. Куцев;

д.м.н. В.Л. Ижевская;

д.м.н. Л.А. Жученко;

член-корр. РАН, д.б.н., проф. В.С. Баранов.

*Мероприятия Соответствуют*

*требованиям Координационного совета по развитию НМО Минздрава России*

## **ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ**

**27 октября 2017 г.**

8.30-9.00	Регистрация участников
<b>СЕМИНАР</b> <b>НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ: ИТОГИ И ПЕРСПЕКТИВЫ</b>  <b>МОДЕРАТОРЫ:</b> Академик РАН, д.б.н., проф. Е.К. Гинтер, член-корр. РАН, д.м.н. С. И. Куцев,	
9.00-9.30	Эффективность неонатального скрининга и лечения пациентов с ФКУ <i>Куцев С. И.</i>
9.30-10.00	Эффективность неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз и аденогенитальный синдром <i>Петеркова В. А., Чумакова О.В.</i>
10.00-10.30	Неонатальный скрининг на муковисцидоз. Итоги 10 лет. <i>Шерман В.Д., Кондратьева Е.И., Каширская Н.Ю., Калининкова С.Г., Коталевская Ю.Ю.</i>
10.30-11.00	Тандемная масс-спектрометрия: современные возможности и перспективы <i>Байдакова Г. В.</i>
11.00-11.30	Подтверждающая диагностика при скрининге новорожденных <i>Захарова Е. Ю.</i>
11.30-11.45	Дискуссия
11.45-12.00	перерыв
12.00-12.30	<b>CFTR2.org: an international, multidisciplinary and model multicentric penetrance analysis of CFTR gene variation (CFTR2.org: международная, мультидисциплинарная мультицентровая модель анализа пенетрантности вариантов в гене CFTR)</b> <i>профессор Milan Macek, Чехия</i>

12.30-13.00	Diagnosis and screening of lysosomal storage diseases - Fluorometry or MSMS (Диагностика и скрининг лизосомных болезней накопления: флюориметрия или тандемная масс-спектрометрия) <i>Dr. Zoltan Lukacs, Германия</i>
13.00-13.30	3D morphometrics in clinical syndromology and genomic testing (3Dморфометрия в клинической синдромологии и геномном тестировании) <i>профессор Milan Masek, Чехия</i>
13.30-13.45	Дискуссия
13.45-14.30	ПЕРЕРЫВ
<b>КРУГЛЫЙ СТОЛ</b> <b>СЕЛЕКТИВНЫЙ СКРИНИНГ НА НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ: ОПЫТ РЕГИОНОВ</b> <b>МОДЕРАТОРЫ: д.м.н. Е.Ю. Захарова, д.м.н., проф. Л.П. Назаренко</b>	
14.30-15.45	<p><b>Участники и темы круглого стола:</b></p> <p><b>Печатникова Н.Л.</b> Селективный скрининг на наследственные болезни обмена веществ в Москве. Первые результаты (Москва)</p> <p><b>Назаренко Л.П., Диденко Л.И., Вовк С.Л.</b> Опыт селективного скрининга наследственных болезней обмена методом масс-спектрометрии" (Томск)</p> <p><b>Вохмянина Н.В., Романенко О.П.</b> "Опыт применения тандемной масс-спектрометрии для селективного скрининга новорожденных" (Санкт-Петербург)</p> <p><b>Никитина Н.В., Беляева Т.И., Николаева Е.Б., Ворошнин В.В.</b> Диагностика наследственных болезней обмена методом тандемной масс-спектрометрии: опыт Свердловской области. (Екатеринбург)</p> <p><b>Тимофеева Е.А., Марданова А.К.</b> Тандемная масс-спектрометрия в Республике Башкортостан (Уфа)</p>
15.45-16.00	Дискуссия
16.00-16.30	Перерыв
<b>КРУГЛЫЙ СТОЛ</b> <b>ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ДАННЫХ, ПОЛУЧЕННЫХ МЕТОДАМИ МАССОВОГО ПАРАЛЛЕЛЬНОГО СЕКВЕНИРОВАНИЯ</b> <b>МОДЕРАТОРЫ: член-корр. РАН, д.м.н. С. И. Куцев профессор РАН, д.б.н., проф. А.В. Поляков,,</b>	
16.30-17.45	<p><b>Участники и темы круглого стола:</b></p> <p><b>Рыжкова О.П.</b> Руководство по интерпретации данных геномного анализа методами массивного параллельного секвенирования</p> <p><b>Лавров А.В.</b> Подходы к взаимодействию врач-лаборатория-врач при</p>

	<p>поиске мутаций в экзоме. Мультидисциплинарные команды  <b>Стрельников В.В.</b> Стратегия интерпретации генетических вариантов, вовлеченных в онкогенез  <b>Иткис Ю. С.</b> Алгоритм интерпретации генетических вариантов при наследственных болезнях обмена веществ  <b>Померанцева Е.А.</b> Патогенность и каузальность найденных вариантов - кто их устанавливает?</p>
<b>17.45-18.30</b>	<b>Дискуссия</b>

**28 октября**

12.45-13.30	<b>Регистрация участников конференции</b>
<p><b>СЕМИНАР</b>  <b>НОВЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА И</b>  <b>ДОИМПЛАНТАЦИОННОЙ ДИАГНОСТИКИ</b></p> <p><b>МОДЕРАТОРЫ:</b>  член-корр. РАН, д.б.н., проф. В.С. Баранов, профессор РАН, д.б.н., проф. Д.Ю. Трофимов</p>	
13.30-13.45	<b>Состояние и перспективы использования НИПТ в мире</b> <i>Жученко Л. А.</i>
13.45-14.10	<b>Неинвазивный пренатальный ДНК-скрининг анеуплоидий плода по крови матери: опыт федерального центра.</b> <i>Шубина Е.С.,</i>
14.10-14.35	<b>Неинвазивное пренатальное тестирование: опыт референсной лаборатории</b> <i>Кардымон О.Л.</i>
14.35-15.00	<b>Преимплантационный генетический скрининг методом NGS - как самое раннее профилактическое мероприятие по рождению больного потомства</b> <i>Глинкина Ж. И.</i>
15.00-15.25	<b>Предимплантационный генетический скрининг и предимплантационная генетическая диагностика: игра слов или принципиальная разница.</b> <i>Екимов А.Н.</i>
15.25-15.50	<b>Прекоцепционный генетический скрининг как профилактика наследственных моногенных заболеваний.</b> <i>Трофимов Д.Ю.</i>
15.50-16.15	<b>Дискуссия</b>
16.15-16.30	<b>Перерыв</b>
<p><b>КРУГЛЫЙ СТОЛ</b>  <b>РАЗБОР КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ ДИАГНОСТИКИ РЕДКОЙ</b>  <b>НАСЛЕДСТВЕННОЙ С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ НОВЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ</b>  <b>ТЕХНОЛОГИЙ</b></p> <p><b>МОДЕРАТОР:</b> д.м.н., проф. Л. П. Назаренко</p>	

16.30-17.45	<p><b>Участники и темы круглого стола:</b></p> <p>1. <b>Чухрова А.Л.</b> Сложный путь постановки диагноза (клинические примеры)</p> <p>2. <b>Руденская Г.Е.,</b> Шумарина А.О., Антоненц А.В., Сермягина И.Г., Крылова Т.Д., Шагина О.А.</p> <p><b>Случай сочетания двух редких неврологических болезней, выявленных панельным экзомным секвенированием</b></p> <p>3. <b>Кашеварова А.А.,</b> Беляева Е.О., Никонов А.М., Плотникова О.В., Гергерт И.Г., Никитина Т.В., Скрябин Н.А., Васильев С.А., Лопаткина М.Е., Чурилова А.В., Толмачева Е.Н., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н.</p> <p><b>Интерпретация фенотипа пациента с учетом результатов комплексных молекулярно-цитогенетических исследований</b></p> <p>4. <b>Кожанова Т.В.,</b> Жилина С.С., Мещерякова Т.И., Прокопьева Н.П., Осипова К.В., Айвазян С.О., Канивец И.В., Коновалов Ф.А., Толмачева Е.Р., Кошкин Ф.А., Притыко А.Г.</p> <p>Х-сцепленная умственная отсталость (тип Кантагреля) у девочки: клинический случай из практики</p> <p>5. <b>Лязина Л.В.,</b> Бодюль Н.Н., Вохмянина Н.В., Ефимова А.Г., Серебрякова Е.А., Иващенко Т.Э., Глотов О.С., Глотов А.С., Романова О.В., Куранова М.Л., Василишина А.А., Суспицын Е.Н., Михайлов А.В., Сарана А.М., Щербак С.Г., Баранов В.С.</p> <p><b>Случай неклассического варианта синдрома Ноя-Лаксовой</b></p>
17.45-18.00	<b>Проверка знаний участников</b>

## СЕМИНАР

### Генетические технологии в пренатальной диагностике (очно-заочный)

Москва, 28 октября 2017 г.

Марриотт Гранд, Москва, ул. Тверская, д.26/1

#### ПРОГРАММНЫЙ КОМИТЕТ СЕМИНАРА:

Председатель академик РАН, д.б.н., проф. Е.К. Гинтер,

Члены: д.м.н. Л.А. Жученко,

член-корр. РАН, д.б.н., проф. В.С. Баранов,

**Модераторы: член-корр. РАН, д.б.н., проф. В.С. Баранов, д.м.н. Л.А. Жученко**

8.30-9.30	<b>Регистрация участников</b>
9.30-10.10	<b>Современный пренатальный скрининг на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии в России и в мире</b> <i>Жученко Л. А.</i>
10.10-10.25	<b>ДИСКУССИЯ</b>

10.25-11.00	<b>Скрытые возможности внешнего и внутреннего аудита раннего пренатального скрининга.</b> <i>Калашникова Е. А.</i>
11.00-11.10	<b>ДИСКУССИЯ</b>
11.10-11.45	<b>Вопросы стандартизации лабораторных генетических исследований в пренатальной диагностике.</b> <i>Кащеева Т.К., Кузнецова Т. В.</i>
11.45-11.55	<b>ДИСКУССИЯ</b>
11.55-12.30	<b>Медико-социальная и экономическая эффективность пренатальной диагностики хромосомных заболеваний и врожденных пороков развития</b> <i>Мурзабаева С. Ш.</i>
12.30-12.45	<b>ДИСКУССИЯ</b>

## СЕМИНАР

### «Дифференциальная диагностика наследственных заболеваний печени»

Москва, 28 октября 2017 г.

Марриотт Гранд, Москва, ул. Тверская, д.26/1

Модераторы: д.м.н., проф.А.В. Дягтярева, д.м.н. Е.Ю.Захарова

9.00 -9.30	Регистрация участников
9.30-10.15	<b>Дифференциальная диагностика наследственных заболеваний с признаками холестаза.</b> <i>Дягтярева А.В.</i>
10.15-11.00	<b>Новые возможности в диагностике наследственных заболеваний печени: диагностика нарушения синтеза желчных кислот.</b> <i>Захарова Е.Ю.</i>
11.00-11.30	<b>ПЕРЕРЫВ</b>
11.30-12.00	<b>Нарушения синтеза желчных кислот: патогенез заболевания.</b> <i>Полякова С.И.</i>
12.00-12.45	<b>Обзор клинических случаев</b> <i>Дягтярева А.В., Ипатова М.Г.</i>