

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
ПОСЛЕДИПЛОМНОГО ОБРАЗОВАНИЯ» МИНЗДРАВА РОССИИ



ВСЕРОССИЙСКАЯ
НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ
КОНФЕРЕНЦИЯ / 2016

НОВЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

28-29 октября 2016 г.
г. Москва

ОРГКОМИТЕТ КОНФЕРЕНЦИИ:

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

Члены: д.м.н. В.Л. Ижевская,
д.м.н. С.И. Куцев,
д.б.н., проф. И.Н. Лебедев,
д.м.н., проф. Л.П. Назаренко,
д.б.н., проф. А.В. Поляков,
д.б.н., В.В. Стрельников,
д.б.н., проф. Э.К. Хуснутдинова.

ПРОГРАММНЫЙ КОМИТЕТ:

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

Члены: д.м.н. В.Л. Ижевская,
д.б.н., проф. И.Н. Лебедев,
д.м.н., проф. Л.П. Назаренко

ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

28 октября 2016 г.

8.00-9.30		Регистрация участников
9.30-10.00		Открытие конференции Приветствие: Кущев С.И. , главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, директор ФГБНУ «МГНЦ»; Гинтер Е.К. , академик РАН, научный руководитель ФГБНУ «МГНЦ», зав. кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАПО МЗ РФ; Ижевская В.А. , зам директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», председатель Российского общества медицинских генетиков
10.00-10.45	Лекция	Онтология фенотипа человека: значение в диагностике редких наследственных болезней. <i>Гинтер Е.К., академик РАН, д.б.н., проф.</i>
10.45-11.30	Лекция	Новые биомаркеры в диагностике болезней клеточных органелл. <i>Захарова Е.Ю., д.м.н.</i>
11.30-11.45		Дискуссия
11.45-12.15		ПЕРЕРЫВ
12.15-13.00	Семинар	Использование диагностических баз данных и специализированных поисковых систем в диагностике наследственных болезней. <i>Анисимова И.В.</i>
13.00-13.45	Семинар	Интерпретация результатов лабораторных исследований при подозрении на наследственные болезни обмена веществ <i>Прошлякова Т.Ю., к.б.н.; Байдакова Г.В. к.б.н.</i>
13.45-14.00		Дискуссия
14.00-14.45		ПЕРЕРЫВ
14.45-15.30	Лекция	Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных болезней: разбор клинических случаев. <i>Баранова Е.Е., к.м.н</i>
15.30-15.45		Дискуссия
15.45-16.00		ПЕРЕРЫВ

Круглый стол. Наследственные синдромы: разбор клинических случаев

16.00-16.30	Канивец И.В. Роль врача и лаборатории в повышении эффективности медико-генетического консультирования
16.30-16.45	Орлов В.И. Расширение спектра выявляемых наследственных болезней обмена новыми методами
16.45-17.00	Кожанова Т.В., Жилина С.С., Мешерякова Т.И., Айвазян С.О., Осипова К.В., Сушко Л.М., Лукьянова Е.Г., Притыко А.Г. Синдром дефицита транспортера глюкозы I типа (GLUT1; болезнь Де Виво): клинические и генетические аспекты
17.00-17.15	Лазаревич А.А., Новикова И.В. Случай кампомелической дисплазии у плода 1 триместра: ультразвуковые и морфологические признаки
17.15-17.30	Козлова Ю.О., Канивец И.В., Мусатова Е.В., Шилова Н.В. Реципрокная транслокация между хромосомами 1 и 2: современные методы диагностики.
17.30-17.45	Беляева Е.О., Кашеварова А.А., Никонов А.М., Плотникова О.В., Скрябин Н.А., Назаренко Л.П., Лебедев И.Н. Значимость молекулярного кариотипирования для уточнения диагноза при цитогенетически визуализируемой хромосомной патологии
17.45-18.00	Хурс О.М., Румянцева Н.В., Кулак В.Д., Наумчик И.В., Зобикова О.А., Громыко О.А. Семейный случай синдрома Вильямса в трех поколениях

29 октября 2016 г.

10.00-10.45	Лекция	Преимущества и проблемы использования полного секвенирования экзома/генома для диагностики генетических заболеваний <i>Семина Е.В., профессор</i>
10.45-11.30	Лекция	ДНК-диагностика наследственных болезней с применением специализированных панелей NGS: дизайн тест-систем и анализ результатов <i>Стрельников В.В., д.б.н., доцент</i>
11.30-11.45		Дискуссия
11.45-12.15		ПЕРЕРЫВ
12.15-13.00	Лекция	Описание аномальных хромосом человека созданием и секвенированием микродиссекционных ДНК-библиотек <i>Рубцов Н.Б., д.б.н., проф.</i>
13.00-13.45	Лекция	Хромосомные болезни в постгеномную эру: диагностика, классификация, патогенез <i>Лебедев И.Н., д.б.н., проф.</i>
13.45-14.00		Дискуссия
14.00-14.45		ПЕРЕРЫВ
14.45-15.30	Лекция	Роль цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования в эру геномных технологий <i>Шилова Н.В., к.м.н</i>
15.30-15.45		Дискуссия
15.45-16.00		ПЕРЕРЫВ

Симпозиум

«Новое в молекулярно-генетической диагностике наследственных болезней»

16.00-16.15	Поляк М.Е., Ховалыг А.Б., Букаева А.А., Дземешкевич С.А., Закаляминская Е.В. Спектр мутаций в гене MYBPC3 у пациентов с гипертрофической кардиомиопатией
16.15-16.30	Макашин А. Медицина, управляемая данными (Data-Driven Medicine) – подход к обработке данных NGS: опыт крупнейшего в мире медико-генетического сообщества
16.30-16.45	Адян Т.А. Расширение диагностического спектра повторяющихся мутаций в гене CFTR
16.45-17.00	Бескоровайная Т.С. ДНК-диагностика гемофилии: возможности и результаты
17.00-17.15	Гундоров П. Новые возможности молекулярной диагностики фенилкетонурии
17.15-17.30	Померанцева Е. Преимплантационная генетическая диагностика моногенных заболеваний, совмещенная со скринингом хромосомных аномалий

ИНФОРМАЦИЯ ДЛЯ УЧАСТНИКОВ

Регистрация участников осуществляется на официальном сайте мероприятия

<http://mgnc.mbrc.ru>

и на сайтах организаторов я

<http://romg.org>; <http://www.med-gen.ru>

28.10.2016 с 08:00

Место проведения:

Москва, ул. Тверская, д.26/1 отель Марриотт Гранд, конференц-зал

Метро

м. Маяковская - 150 м

м. Пушкинская, м. Тверская – 400 м

Благодарность спонсору



ЗАО Приборы

Благодарность участникам выставки



ХИМЭКСПЕРТ



SOPHIA
GENETICS*