Российское общество медицинских генетиков
Московское общество медицинских генетиков
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

ПРОГРАММА

Научно-практической онлайн-конференции РОМГ

«Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней»

1 день
5 апреля 2023

9.30-9.40 **Открытие научно-практической онлайн-конференции РОМГ «Новые технологии в диагностике и лечении наследственных болезней»**
Куцев С.И. (Москва), Ижевская В.Л. (Москва)

9.40-11.10 МОМГ

Симпозиум Московского общества медицинских генетиков
Анализ данных секвенирования в диагностике генетической патологии
Модераторы: Николаев С.Э., Марахонов А.В.

Интерпретация данных NGS в диагностике моногенных заболеваний **Хмелькова Д.Н.** (20 мин.)

Eva-Pro: пайплайн для потокового анализа результатов полногеномного секвенирования человека в медицинских целях **Альберт Е.А.** (20 мин.)

Полногеномное секвенирование в поиске причин наследственной патологии: потерянная наследуемость (missing heritability) **Марахонов А.В.** (20 мин.)

Автоматизация процесса классификации генетических вариантов согласно критериям ACMG
Николаев С.Э. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

11.10-11.15 **Перерыв**

11.15-12.45 МОМГ

Симпозиум Московского общества медицинских генетиков
Анализ данных секвенирования в диагностике генетической патологии
Модератор: Николаев С.Э., Марахонов А.В.

Применимость полигенных предсказаний роста и массы тела в европейской популяции для отдельных этнических групп Российской Федерации
Девяткин А.А. (20 мин.)

Аллель-специфичная регуляция экспрессии генов: от омиксных данных к интерпретации генетических детерминант заболеваний
Кулаковский И.В. (40 мин.)

Проект HeartCAGE - транскрибируемые регуляторные элементы в сердце и их потенциал для генетических исследований в кардиологии.
Девятияров Р.М. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)

12.45-13.00 **Перерыв**

13.00-15.00 **Симпозиум**
Молекулярно-генетическая диагностика наследственных болезней
Модераторы: Поляков А.В., Щагина О.А.

Молекулярно-генетическая характеристика эктодермальных дисплазий
Ковальская В.А. (15 мин.)

	Причины распространенности повторяющихся нонсенс-вариантов у пациентов в РФ с мышечной дистрофией Дюшенна/Беккера **Зинина Е.В.** (15 мин.) Молекулярно-генетическая диагностика врожденных миопатий **Чаусова П.А.** (15 мин.) Определение частоты ахондроплазии в Российской Федерации **Поляков А.В.,** Вассерман Н.Н. (15 мин.) Молекулярно-генетическая характеристика синдрома Рубинштейна-Тейби **Исмагилова О.Р.** (15 мин.) Частая генетическая причина ахроматопсии у пациентов в РФ **Огородова Н.Ю.,** Степанова А.А. (15 мин.) Генетическая гетерогенность и клиническая характеристика множественных врожденных остеохондром **Боровиков А.О.** (15 мин.) Дискуссия (15 мин.)
15.00-15.15	**Перерыв**
15.15-17.00	**Симпозиум** **Генетика нарушений пола и полового развития** *Модератор: Черных В.Б.* Нарушения формирования пола и их диагностика: современное состояние проблемы **Черных В.Б.** (15 мин.) Генетика и клинические особенности гипогондотропного гипогонадизма **Чугунов И.С.** (15 мин.) Эндокринологические и клинические аспекты синдрома Клайнфельтера у детей и подростков **Беспалюк Д.А.** (15 мин.) Клиническое ведение и достижение репродуктивной реабилитации у мужчин с нарушением формирования пола и генетическими формами бесплодия **Боголюбов С.В.** (15 мин.)

Решение проблем репродукции у пациенток с нарушением развития женской половой системы
Витязева И.И. (15 мин.)

Системный подход к диагностике гоносомного мозаицизма
Опарина Н.В. (15 мин.)

Дискуссия (15 мин.)

2 день
6 апреля 2023

09.30-11.15 **Симпозиум**
Функциональная геномика
Модератор: Скоблов М.Ю.

Практические аспекты функционального анализа при SCN1A-ассоциированной эпилепсии
Спарбер П.А. (15 мин.)

Использование функционального анализа для установления патогенности вариантов, выявленных у пациентов с дистрофинопатиями
Давыденко К.А. (15 мин.)

Роль функционального анализа в уточнении диагноза при COL2A1-ассоциированных скелетных дисплазиях
Вяхирева Ю.В. (15 мин.)

Исследование механизма действия новых вариантов сплайсинга в гене DEPDC5 у пациентов с эпилепсией
Осипова Е.А. (15 мин.)

Диагностический поиск сложных случаев у пациентов с нефрокальцинозом
Шарова М.В. (15 мин.)

Варианты в 5` нетранслируемых областях генов как причина развития наследственных заболеваний
Филатова А.Ю. (15 мин.)

	Дискуссия (15 мин.)
11.15-11.30	**Перерыв**
11.30-12.30	**Симпозиум** *При поддержке компании Джонсон и Джонсон (Не входит в программу для НМО) **Три кита успеха лечения СМА: эффективность, целенаправленность и долгосрочность терапии** *Модератор: Зинченко Р.А.* Неонатальный скрининг в РФ: настоящее и будущее терапии СМА **Зинченко Р.А.** (20 мин.) Все секреты молекулы препарата нусинерсен **Назаров В.Д.** (20 мин.) Прогноз эффективности терапии у предсимптоматических пациентов со СМА: чего ожидать? **Карпович Е.И.** (20 мин.)
12.30-12.45	**Перерыв**
12.45-14.15	**Секция** **Опыт лаборатории. Взгляд с разных ракурсов** *Модератор: Рыжкова О.П.* Вторичные находки вне рекомендованного списка: стоит ли выносить? **Шатохина О.Л.** (12 мин.) Скрытые сплайс-варианты в стоп кодонах гена DMD: in silico vs. in vitro - **Орлова М.Д.** (12 мин.) Фенотипические и генетическое разнообразие РАСопатий **Орлова А.А.** (12 мин.) Возможности экзомного секвенирования для пациентов с дисплазией соединительной ткани **Булах М.В.** (12 мин.) Заболевания с поздним дебютом: ищем «генетику» **Забненкова В.В.** (12 мин.)

	Полногеномное секвенирование: возможности молекулярной диагностики, когда остальные методы исчерпаны **Рыжкова О.П.** (12 мин.) Дискуссия (18 мин.)
14.15-14.30	**Перерыв**
14.30-16.00	**Симпозиум** **Диагностика наследственных болезней: взаимодействие врача и лаборатории** *Модератор: Захарова Е.Ю.* Один тест - много болезней: генетические панели **Захарова Е.Ю.** (20 мин.) Один тест - много болезней: тандемная масс-спектрометрия **Байдакова Г.В.** (20 мин.) «Отгадай мелодию»: диагнозы на раз-два-три **Печатникова Н.Л.** (20 мин.) Диагностический тупик: когда генетические и клинические данные не сходятся **Карева М.А.** (20 мин.) Дискуссия (10 мин.)
16.00-16.15	**Перерыв**
16.15-17.45	**Симпозиум** **Диагностика наследственных болезней: взаимодействие врача и лаборатории** *Модератор: Захарова Е.Ю.* Синдром Мюнхгаузена “by proxy": доверяй, но проверяй **Меликян М.А.** (20 мин.) А может посмотрим еще…? Или почему последнее слово за врачом **Кистол Д.В.** (20 мин.) Смотреть и видеть: дифференциальная диагностика лейкодистрофий

Нагорнов И.О. и Захарова Е.Ю. (20 мин.)

Мы то, что ест наша мама: трудности дифференциальной диагностики наследственных болезней и дефицита витаминов и кофакторов у матери
Галушкин А.С. (20 мин.)

Дискуссия (10 мин.)