

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



**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



**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.

Девятяров 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 гипогонадотропного 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 лейкоцисторфий

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.)
