

Программа XIII научной конференции «Генетика человека и патология» 20-22 ноября 2022

20 ноября, воскресенье

10.00-13.00	Омиксные технологии в медицинской генетике Председатели: д.м.н. Назаренко М.С. (г. Томск), д.б.н. Лагарькова М.А. (г. Москва)	10.00-13.00 Генетика и эпигенетика развития (симпозиум памяти член-корр РАН Баранова В.С. и член-корр РАН Назаренко С.А.) Председатели: д.б.н. Лебедев И.Н. (г. Томск), д.б.н. Глотов А.С. (г. Санкт-Петербург)
10.00-10.20	Назаренко М.С., Пузырев В.П. (г. Томск) Омиксный подход к молекулярному профилированию атеросклеротической бляшки	10.00-10.20. Глотов А.С. (г. Санкт-Петербург) Отдел геномной медицины им. Баранова В.С.: от прошлого к будущему
10.20-10.40	Чердынцева Н.В. (г. Томск) Молекулярно-генетические аспекты лекарственной терапии злокачественных опухолей	10.20-10.40. Лебедев И.Н. (г. Томск) Прогресс цитогенетики эмбрионального развития и успехи репродуктивной медицины (Памяти Назаренко С.А.).
10.40-11.00	Трифорова Е.А. (г. Томск) Преэклампсия: взгляд на патогенез заболевания со стороны геномики и транскриптомики	10.40-10.55. Пендина А.А., Ефимова О.А. (г. Санкт-Петербург). Памяти Баранова В.С. Ода хромосомам: от цитогенетики к цитогеномике (онлайн)
11.00-11.20	Сеитова Г.Н. (г. Томск) Болезнь Фабри: современный взгляд на проблему	10.55-11.05. Пчелина С.Н., Горбунова В.Н. (г. Санкт-Петербург). Памяти наших друзей и коллег: Владислав Сергеевич Баранов и Евгений Иосифович Шварц в становлении медицинской генетики в Санкт-Петербурге
		11.05-11.20. Масленников А.Б. (г. Новосибирск). Вклад Баранова В.С. и Назаренко С.А. в организации взаимодействия Федеральных центров с региональными медико-генетическими службами
11.20-11.30	Кофе-брейк	
11.30-11.45	Беляева С.А., Гончарова И.А. (г. Томск) Генетические и эпигенетические факторы коморбидности аневризмы восходящей аорты и атеросклероза коронарных артерий	11.30-11.50. Васильев С.А. (г. Томск). Эпигенетика и цитогенетика плаценты
11.45-12.00	Ялаев Б.И., Хусаинова Р.И. (г. Уфа) Исследование генетических и эпигенетических факторов развития первичного остеопороза у мужчин и женщин Волго-Уральского региона	11.50-12.05. Деменева В.В. (г. Томск). Уровень метилирования ретротранспозона LINE-1 в плаценте первого триместра беременности
12.00-12.15	Давыдова Ю.Д. (г. Уфа) Связь метилирования ДНК и полиморфных локусов генов гипоталамо-гипофизарно-	12.05-12.25. Шевченко А.И. (г. Новосибирск). Эпигенетическая регуляция инактивации X-хромосомы

	надпочечниковой системы с фенотипическими вариациями уровня депрессивности (онлайн)	
12.15-12.35	Фрейдин М.Б. (г. Лондон, Великобритания) Генетические и омиксные исследования болевых синдромов (онлайн)	12.25-12.40. Фонова Е.А. (г. Томск) Модифицирующий эффект инактивации X-хромосомы на проявление CNV
12.35-13.00	Аульченко Ю.С. (г. Новосибирск) Генетический контроль популяционного разнообразия N-гликозилирования белков человека (онлайн)	12.40-13.00. Мошкин Ю. М. (Швейцария). Проблемы ЭКО и дестабилизация пренатального развития (онлайн)
13.00-13.05	Дискуссия	13.00-13.05 Дискуссия
13.05-14.00	Обед	
14.00-14.45	Торжественное открытие конференции. Приветствия, поздравления (онлайн-трансляция)	
14.45-15.30	Пленарная лекция. В.П. Пузырёв. Истоки и советский период истории Томского института медицинской генетики	
15.45-18.40	Генетика многофакторных заболеваний (модератор – д.м.н. Назаренко М.С. (г. Томск) Председатели: к.б.н. Брагина Е.Ю. (г. Томск), д.м.н. Полоников А.В. (г. Курск)	15.45-18.40 Цитогенетика и хромосомные болезни Председатели: д.б.н. Васильев С.А. (г. Томск), д.б.н. Рубцов Н.Б. (г. Новосибирск)
15.45-16.05	Брагина Е.Ю., Пузырев В.П. (г. Томск) Генетические аспекты феномена сочетанных болезней	15.45-16.05 Рубцов Н.Б. (г. Новосибирск) Особенности диагностики сбалансированных хромосомных перестроек
16.05-16.25	Иванова С.А., Федоренко О.Ю., Бохан Н.А. (г. Томск) Генетика и фармакогенетика психических расстройств	16.05-16.20 Гридина М.М. (г. Новосибирск) Детекция структурных вариантов в геноме человека с использованием 3С-методов
16.25-16.45	Мошкин М.П. (г. Новосибирск). Циркадные десинхронозы у жителей полярных регионов и генетическая изменчивость (онлайн)	16.20-16.40 Кашеварова А.А. (г. Томск) Плейотропные эффекты CNV в онтогенезе человека
16.45-17.05	Москалёв Е.А. (г. Эрланген, Германия). Роль неканонического митотического наследования в развитии онкологических заболеваний (онлайн)	16.40-16.50 Никонов А.М. Мукополисахаридоз II типа: Диагностика и лечение (при поддержке компании Нанолек) 16.50-17.05 Беляева Е.О., Фонова Е.А. (г. Томск) Экзомное секвенирование у пациентов с CNV: проблемы интерпретации клинической значимости микроструктурных хромосомных вариантов
17.05-17.20	Воронин С.В. Современные аспекты диагностики и терапии гипофосфатазии (при поддержке компании Astra Zeneca).	17.05-17.20 Миньженкова М.Е. (г. Москва) Комплексные геномные перестройки в этиологии «хромосомного фенотипа»

17.20-17.35	Кофе-брейк	
17.35-17.55	Полоников А. В., Азарова Ю. Э. (г. Курск). Генетические детерминанты нарушения метаболизма глутатиона при мультифакториальной патологии: фокус на кардиометаболических заболеваниях	17.35-17.50 Черных В.Б., Опарина Н.В. (г. Москва). Гоносомные аномалии и мозаицизм: вариабельность в системе X и Y координат
17.55-18.15	Солодилова М.А., Медведева М.В. (г. Курск). Вклад полиморфизма генов сосудистых эндотелиальных факторов роста и их рецепторов в развитие ишемической болезни сердца (онлайн)	17.50-18.05 Толмачева Е.Н. (г. Томск) Вклад X-сцепленных CNV в формирование интеллектуальных расстройств
18.15-18.35	Rzhetsky A. (Чикаго, США) Взгляд на многофакторные заболевания через призму больших клинических данных (онлайн)	18.05-18.20 Маркова Ж.Г. (г. Москва) Распространенные полиморфные варианты в 17q21.31: подводные камни хромосомного микроматричного анализа
		18.20-18.35 Юрченко Д.А. (г. Москва) Синдром Вольфа-Хиршхорна: Взгляд на этиопатогенез «сквозь призму времени»
18.35-18.40	Дискуссия	18.35-18.40 Дискуссия
18.45-19.30	Вечерняя лекция. История успеха. Тарабыкин В.С.	
16.00-18.30	Круглый стол с участием руководителей медико-генетических служб (Генетическая клиника, Московский тракт, д. 3).	
	Председатели: академик РАН Куцев С.И., д.м.н. Назаренко Л.П.	
16.00-16.15	Минайчева Л.И. (г. Томск) Фенилкетонурия. Особенности у подростков и при ведении беременности	
16.15-16.30	Масленников А.Б. (г. Новосибирск) Молекулярно-генетические особенности фенилкетонурии в Сибирском федеральном округе	
16.30-16.45	Сеитова Г.Н. (г. Томск) Использование саптоптерина в клинической практике	
16.45-17.00	Назаренко Л.П. (г. Томск) Сложный пациент: Болезнь Ниманна-Пика А, В	
17.00-17.30	Клюшников С. А. (Янссен) Мастер-класс. Диагностика спинальной мышечной атрофии у взрослого пациента.	
17.30-18.30	Дискуссия. Подготовка субъектов РФ к расширенному неонатальному скринингу	

21 ноября, понедельник

9.00-13.00	Клиническая генетика и орфанные болезни Председатели: д.м.н. Назаренко Л.П. (г. Томск), д.м.н. Захарова Е.Ю. (г. Москва)	9.00-13.00 Эволюционная и популяционная генетика Председатели: д.б.н. Степанов В.А. (г. Томск), д.б.н. Янковский Н.К. (г. Москва)
9.00-9.20	Заглязьминская Е.В. Садекова М.А., Дземешкевич С.Л. (г. Москва) Открытые вопросы в генетике гипертрофической кардиомиопатии	9.00-9.30 Янковский Н.К. (г. Москва) Итоги программы Союзного государства «ДНК-идентификация 2017-2021»
9.20-9.40	Пчелина С.Н. (г. Санкт-Петербург) Роль метаболизма липидов в развитии болезни Паркинсона	9.30-9.50 Харьков В.Н. (г. Томск) Популяционная геномика коренного населения Южной и Западной Сибири
9.40-10.00	Ижевская В.Л. (г. Москва) Геномное тестирование: диалог врача-генетика и пациента	9.50-10.20 Kim Hie Lim. Prehistory human migration between Sundaland and South Asia driven by rapid sea-level rise (онлайн)
10.00-10.20	Захарова Е. Ю. (г. Москва)	10.20-10.40 Лавряшина М.Б. (г. Кемерово) Динамика фонда фамилий Сибирских татар: четыре этнографические группы в трех поколениях
10.20-10.40	Ларионова В.И. (г. Санкт-Петербург)	10.40-10.55 Валихова Л.В. (г. Томск) Структура генофонда томских татар по маркерам Y-хромосомы
10.40-10.55	Бушуева Т.В. (Биомарин) Новые стратегии в лечении фенилкетонурии	
11.00-11.15	Кофе-брейк	
11.15-11.35	Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л. (г. Якутск) Геномные исследования генетически изолированной популяции якутов (онлайн)	11.15-11.30 Колесников Н.А. (г. Томск) Сигналы направленного отбора в популяциях коренного населения Средней Азии
11.35-11.55	Жалсанова И.Ж. (г. Томск) Спектр мутаций гена <i>ATP7B</i> у пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова в Сибирском регионе	11.30-11.45 Голубенко М.В. (г. Томск) Особенности изменчивости мтДНК с точки зрения адаптации к условиям среды и подверженности заболеваниям
11.55-12.10	Зарипова А. Р. (г. Уфа). Спектр и частоты патогенных изменений у пациентов с незавершенным остеогенезом из Республики Башкортостан	11.45-12.00 Назаренко Л.П. (г. Томск) Генетические аспекты болезни Помпе с разбором клинических случаев
12.10-12.25	Кадникова В.А. (г. Москва) Спастическая параплегия 47 типа у российских больных	12.00-12.15 Сереброва В.Н. (г. Томск) Репликативное исследование факторов наследственной тромбофилии и эндотелиальной дисфункции в развитии преэклампсии

12.25-12.40	Исмагилова О.Р. (г. Москва) Молекулярно-генетический анализ синдрома Рубинштейна-Тейби в РФ	12.15-12.30 Бабовская А.А. (г. Томск) Идентификация популяционных особенностей транскриптома децидуальных клеток при тяжелой форме преэклампсии
12.40-12.55	Постригань А.Е. (г. Томск) Молекулярно-генетическая диагностика синдрома удлиненного интервала QT	12.30-12.45 Гавриленко М.М. (г. Томск) Ландшафт альтернативного сплайсинга в децидуальных клетках плаценты в популяции русских
		12.45-12.55 Сеитова Г.Н. (Медипал онко) Терапия при наследственном ангиоотек
12.55-13.00	Дискуссия	12.55-13.00 Дискуссия
13.00-14.00	Обед	
14.00-14.45	Пленарная лекция. Куцев С.И.	
15.00-17.30	Клиническая генетика и орфанные болезни Председатели: к.м.н. Сеитова Г.Н. (г. Томск), д.м.н. Ларионова В.И. (г. Санкт-Петербург)	15.00-17.00 Пренатальное и преимплантационное генетическое тестирование Председатели: д.б.н. Лебедев И.Н. (г. Томск), к.б.н. Светлаков А.В. (г. Красноярск)
15.00-15.20	Поляков А.В. (г. Москва) Подготовка к этапу валидации результатов расширенного неонатального скрининга	15.00-15.20 Vermeesch J. (Leuven, Belgium). Mapping the genomic landscape to improve prenatal care (online)
15.20-15.40	Кондратьева Е.И. (г. Москва) Муковисцидоз, как модель диагностики и персонализированной терапии	15.20-15.40 Liehr T. (Jena, Germany). Limits and possibilities of non-invasive prenatal testing (NIPT) (online)
15.40-15.55	Ковальская В.А. (г. Москва) Верификация генотипа при муковисцидозе, как важный этап при подготовке к таргетной терапии заболевания препаратом Оркамби онлайн	15.40-16.00 Шилова Н.В. (г. Москва) На пути к клеточному НИПТ: детекция клеток трофобласта в материнских цервикальных образцах
15.55-16.10	Пинегина Ю.С. (Генериум) Приверженность терапии у пациентов с муковисцидозом. Опыт Новосибирской области	16.00-16.15 Жигалина Д.И. (г. Томск) Цифровое каритипирование бластоцист на основе секвенирования РНК
16.10-16.25	Степанова А.А., Поляков А.В. (г. Москва) Селективный скрининг больных наследственными дистрофиями сетчатки для формирования целевой группы для генотерапии	16.15-16.30 Степанчук Я. К. (г. Новосибирск) Hi-C для целей преимплантационного генетического тестирования
16.25-16.40	Орлов Д.С. (г. Томск) Опыт внедрения метода тандемной масс-спектрометрии в практику селективного скрининга гомоцистинурии	16.30-16.45 Склеимова М.М., Соловьева Е.В. (г. Томск) Преимплантационное генетическое тестирование спиноцеребеллярной атаксии первого типа

16.40-16.55	Одинокова О.Н. (г. Томск) Молекулярная диагностика мышечной дистрофии Дюшенна	16.45-17.00 Гайнер Т.А. (г. Новосибирск) Пренатальная диагностика: опыт за 10 лет работы (онлайн)
16.55-17.10	Зинина Е.В. (г. Москва) Изучение спектра мутаций гена <i>DMD</i> как основа планирования патогенетической терапии у российских пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна/Беккера	17.00-17.05 Дискуссия
17.10-17.25	Чаусова П.А. (г. Москва) Врожденная мерозин-дефицитная мышечная дистрофия. От диагностики до перспектив лечения (онлайн)	
17.25-17.30	Дискуссия	
17.45-18.30	Вечерняя лекция – Козлов А.П. (г. Санкт Петербург). Новая биологическая теория – теория <i>carcino-evo-devo</i> , её нетривиальные предсказания и взаимоотношения с другими биологическими теориями	
19.00	Фуршет	

22 ноября, вторник

9.00-11.30	Моделирование наследственных болезней Председатели: к.б.н. Никитина Т.В.(г. Томск), д.б.н. Серов О.Л. (г. Новосибирск)	9.00-11.30 Биоинформатика Председатели: к.м.н. Скрябин Н.А. (г. Томск), к.б.н. Фишман В.С. (г. Новосибирск)
9.00-9.20	Серов О.Л., Шнайдер Т.А. (г. Новосибирск) Новая роль CNTN6 в нейрогенезе у человека	9.00-9.30 Колчанов Н.А. (г. Новосибирск) Биоинформатика и медицина в контексте больших генетических данных
9.20-9.40	Тарабыкин В.С. (г. Нижний Новгород). Мышиные модели неврологических заболеваний	9.30-9.50 Рыжкова О.П. (г. Москва). Особенности клинической интерпретации результатов NGS
9.40-10.00	Лагарькова М.А. (г. Москва). Плюрипотентные стволовые клетки. 15 лет ИПСК	9.50-10.10 Фишман В.С. (г. Новосибирск, г.Москва). Интерпретация геномных вариантов в некодирующих последовательностях ДНК с использованием методов машинного обучения
10.00-10.15	Захарова И.С. (г.Новосибирск) Создание клеточных моделей семейной гиперхолестеринемии	10.10-10.30 Помазной М. (г.Новосибирск) Обработка данных секвенирования пациентов с моногенными и онкологическими заболеваниями с использованием программы NGS Wizard
10.15-10.30	Назаренко Л.П. (PTC pharma) Дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот (AADCD)	10.30-10.50 Коновалов Ф.А. (г. Москва).
10.30-10.45	Копатова А.Э., Емельянов А.К. (г. Санкт-Петербург) Разработка таргетной терапии при болезни Паркинсона с использованием 3D моделирования	10.50-11.10 Зарубин А.А. (г. Томск). Дракон может и маленький, но все же это дракон. Опыт применения DRAGON на NextSeq 2000 (онлайн)
10.45-11.00	Савченко Р.Р. (г. Томск) Влияние дифференциальной экспрессии генов <i>ADAMTS1</i> и <i>THBS1</i> на радиационно-индуцированный ответ соматических клеток человека <i>in vitro</i>	11.10-11.30 Хозяинова А.А. (г. Томск). Мультиомиксный анализ данных секвенирования единичных клеток: от теории к практике
11.00-11.15	Васильев Ф.Ф. (г. Якутск) Исследование функций белка VPS33A при синдроме мукополисахаридоз-плюс (онлайн)	
11.15-11.30	Нуриддинов М.А. (г. Новосибирск) Моделирование пространственной организации хроматина с хромосомными перестройками	
11.30-11.35	Дискуссия	11.30-11.35. Дискуссия
11.35-11.45	Кофе-брейк	

		Цитогенетика и хромосомные болезни Председатели: к.б.н. Кашеварова А.А. (г. Томск), д.м.н. Шилова Н.В. (г. Москва)
11.45-12.00	Скрябин Н.А. (г. Томск). Моделирование болезни Вильсона-Коновалова с использованием клеточных технологий	11.45-12.00 Федотов Д.А. (г. Томск). Структура CNV при нарушениях психомоторного развития и невынашивании беременности
12.00-12.15	Гольдштейн Д.В. (г. Москва). Технологии применения кишечных органоидов для диагностики и подбора терапии при муковисцидозе (онлайн)	12.00-12.15 Дроздов Г.В. (г. Томск) Распространенность и спектр CNV при ранней эмбриональной гибели
12.15-12.30	Демченко А.Г. (г. Москва). Легочные органоиды и культуры клеток реснитчатого эпителия как модели для диагностики и лечения наследственных заболеваний легких	12.15-12.30 Тонян З.Н. (г. Санкт-Петербург) Анализ сегрегации хромосом у носителей реципрокных транслокаций (онлайн)
12.30-12.45	Скоблов М.Ю. (г. Москва). Полногеномный скрининг комплексных аллелей сплайсинга	12.30-12.45 Кривошапова Я.В. (г. Челябинск) Влияние хронического облучения на теломерные участки хромосом Т-лимфоцитов периферической крови человека
12.45-13.00	Салахов Р.Р. (г. Томск). Функциональный анализ вариантов в некодирующих участках гена <i>MYBPC3</i> при гипертрофической кардиомиопатии	12.45-13.00 Возилова А.В. (г. Челябинск) Цитогенетическая диагностика хронических лимфопролиферативных заболеваний с применением локус-специфичных флуоресцентных зондов
13.00-13.05	Дискуссия	13.00-13.05 Дискуссия
13.05-14.00	Обед	
14.00-17.30	Клиническая генетика и орфанные болезни Председатели: к.м.н. Скрябин Н.А. (г. Томск), д.б.н. Поляков А.В. (г. Москва)	Генетика и эпигенетика многофакторных заболеваний Председатели: д.б.н. Кучер А.Н. (г. Томск), д.б.н. Пчелина С.Н.(г. Санкт-Петербург)
14.00-14.15	Воронкова А.Ю. (г. Москва). Первичная цилиарная дискинезия. (онлайн)	14.00-14.15 Бочарова А.В. (г. Томск) Межгенные взаимодействия при заболеваниях с нарушениями когнитивных функций человека
14.15-14.30	Коталевская Ю.Ю. (г. Москва). Редкий синдромальный буллезный эпидермолиз. Клинические случаи	14.15-14.30 Николаев М.А. (г. Санкт-Петербург) Дисфункция глюкоцереброзидазы и накопление альфа-синуклеина – патофизиологический дуэт при GBA-ассоциированной болезни Паркинсона
14.30-14.45	Орлова А.А. (г. Москва). Ультраредкая форма наследственной кардиомиопатии: первое описание пациента из РФ	14.30-14.45 Усенко Т.С. (г. Санкт-Петербург) Селективное ингибирование киназной активности LRRK2, как подход к терапии болезни Паркинсона

14.45-15.00	Валиахметов Н.Р. (г. Томск). Вариабельность генов саркомерных белков при гипертрофии миокарда различного генеза	14.45-15.00 Назаренко Л.П. (Фармамондо) Синдром Аладжилля
15.00-15.15	Кузенкова Л.М. (Къези) Альфа-маннозидоз – редкое заболевание, частые симптомы	15.00-15.15 Мирошникова В.В. (г. Санкт-Петербург) Экстраклеточные везикулы жировой ткани: поиск новых биомаркеров дисфункции липидного и углеводного обмена при ожирении
15.15-15.30	Побединская А.И. (г. Челябинск). Клинический случай наследственного дефицита сахаразы-изомальтазы	15.30-15.45 Сироткина О.В. (г. Санкт-Петербург) МикроРНК miR-221 и miR-223 в микровезикулах плазмы крови – перспективные биомаркеры степени тяжести посттромбоэмболического синдрома
15.30-15.45	Кофе-брейк	
15.45-16.00	Яковлева А.Е. (г. Якутск) Гено-фенотипический анализ у больных с множественной экзостозной хондродисплазией в якутской популяции	15.45-16.00 Слепцов А.А. (г. Томск). Т-клеточный ландшафт при атеросклерозе (онлайн)
16.00-16.15	Михальчук К. А. (г. Москва). Спектр минорных вариантов локуса SMN (онлайн)	16.00-16.15 Королева Ю.А. (г. Томск). Метилирование регуляторных элементов генов микроРНК при нестабильном течении атеросклероза
16.15-16.30	Шестак А. Г. (г. Москва). Представленность явления «выпадения» аллеля в результатах секвенирования	16.15-16.30 Бабушкина Н.П. (г. Томск). Статус метилирования регуляторных регионов генов <i>ATM</i> и <i>MLH1</i> в зависимости от их полиморфизма при возраст-зависимых патологиях
16.30-16.40	Бондарь Валентин. Основы метода цифровой капельной ПЦР и возможные сферы применения (при поддержке компании «Хеликон»)	16.30-16.45 Рыкова Е.Ю. (г. Новосибирск). Полногеномный поиск SNPs в таргетных сайтах микроРНК, связанных с индивидуальной чувствительностью к лекарствам
16.40-16.45	Дискуссия	16.45-17.00 Гервас П.А. (г. Томск). Молекулярно-генетическое тестирование для назначения таргетной терапии злокачественных опухолей
		17.00-17.20 Andres Salumets (Тарту, Эстония). Genomic evaluation of endometrial tissue at assisted reproduction (онлайн)
		17.20-17.25 Дискуссия
17.30-18.00	Закрытие конференции	