**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**

**«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., проф. 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**

*Мероприятие Соответствует*

*требованиям Координационного совета по развитию НМО Минздрава России*

**Программа:**

**28 октября 2016 г.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 8.00-9.30 |  | **Регистрация участников** |
| 9.30-10.00 |  | **Открытие конференции**  **Приветствие: Куцев С.И., главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России** |
| 10.00-10.45 | Лекция | **Онтология фенотипа человека: значение в диагностике редких наследственных болезней**    **Гинтер Е.К., академик РАН, д.б.н., проф.** |
| 10.45-11.30 | Лекция | **Новые биомаркеры в диагностике болезней клеточных органелл**  **Захарова Е.Ю.**, д.м.н. |
| 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**  **Анисимова И.В.** |
| 13.00-13.45 | Семинар | **Интерпретация результатов лабораторных исследований при подозрении на наследственные болезни обмена веществ**  **Прошлякова Т.Ю.,** к.б.н.  **Байдакова Г.В.** к.б.н. |
| 13.45-14.00 |  | **Дискуссия** |
| 14.00-14.45 |  | **ПЕРЕРЫВ** |
| 14.45-15.30  15.30-15.45 | Лекция | **Молекулярно-генетические методы в диагностике наследственных болезней: разбор клинических случаев**    **Баранова** **Е.Е.**, к.м.н  Дискуссия |
| 15.45-16.00 |  | **ПЕРЕРЫВ** |

**Круглый стол. Наследственные синдромы: разбор клинических случаев**

|  |  |
| --- | --- |
| 16.10-16.30 | **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., Мещерякова 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.Л., Громыко О.А.** Семейный случай синдрома Вильямса в трех поколениях |

**29 октября 2016 г.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| 9.30-10.15 | Лекция | **Преимущества и проблемы использования полного секвенирования экзома/генома для диагностики генетических заболеваний**   **Семина Е.В.**, профессор |
| 10.30-11.15 | Лекция | **ДНК-диагностика наследственных болезней с применением специализированных панелей NGS: дизайн тест-систем и анализ результатов**    **Стрельников В.В.,** д.б.н., доцент |
| 11.15-11.30 |  | **Дискуссия** |
| 11.30-12.00 |  | ПЕРЕРЫВ |
| 12.00-12.45 | Лекция | **Описание аномальных хромосом человека созданием и секвенированием микродиссекционных ДНК-библиотек**    **Рубцов Н.Б**., д.б.н., проф., |
| 12.45-13.30 | Лекция | Хромосомные болезни в постгеномную эру: диагностика, классификация, патогенез  **Лебедев И.Н.,** д.б.н., проф. |
| 13.30-13.45 |  | Дискуссия |
| 13.45-14.45 |  | ПЕРЕРЫВ |
| 14.45-15.30 | Лекция | **Роль цитогенетического и молекулярно-цитогенетического исследования в эру геномных технологий**  **Шилова Н.В**., к.м.н |
| 15.30-15.45 |  | Дискуссия |
| 15.45-16.00 |  | Перерыв |

**Симпозиум Новое в молекулярно-генетической диагностике наследственных болезней**

|  |  |
| --- | --- |
| 16.10-16.15 | **Поляк М.Е., Ховалыг А.Б., Букаева А.А., Дземешкевич С.Л.,** Заклязьминская Е.В.Спектр мутаций в гене MYBPC3 у пациентов с гипертрофической кардиомиопатией |
| 16.15-16.30 |  |
| 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 | **Гундорова П.** Новые возможности молекулярной диагностики фенилкетонурии |
| 17.15-17.30 | Померанцева Е. Преимплантационная генетическая диагностика моногенных заболеваний, совмещенная со скринингом хромосомных аномалий". |

Благодарность спонсорам