

## ПРОГРАММА

Школа: «Молекулярная диагностика в генетике моногенных и мультифакторных заболеваний» в рамках IX-ой Всероссийской научно-практической конференции

«Молекулярная диагностика 2017»

19 апреля 2017 г., город Москва

Председатели: Куцев Сергей Иванович, Поляков Александр Владимирович, Степанов Вадим Анатольевич, Фаворова Ольга Олеговна

- 12:00-12:20      Роль молекулярной диагностики в клинической генетике  
Куцев Сергей Иванович, д.м.н., член-корреспондент РАН  
Директор ФГБУ Медико-генетический научный центр РАН
- Современные возможности и перспективы молекулярно-генетических диагностических технологий в медицинской генетике.*
- 12:20-12:40      ДНК-диагностика наследственных форм дистрофии сетчатки глаза  
Шеремет Наталья Леонидовна<sup>1</sup>, д.м.н., профессор,  
соавт.: Жоржоладзе Н.В.<sup>1</sup>, Грушкэ И.Г.<sup>1</sup>, Щербакова П.О.<sup>2</sup>  
<sup>1</sup>ФГБНУ НИИ глазных болезней, Москва  
<sup>2</sup> ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва
- Использование современных молекулярно-генетических технологий для выявления герминальных мутаций, приводящих к дистрофии сетчатки глаза.
- 12:40-13:10      Молекулярные основы и диагностика первично-мышечных заболеваний у российских больных  
Рыжкова Оксана Петровна, к.м.н.  
ФГБНУ Медико-генетический научный центр РАН, Москва
- Использование современных молекулярно-генетических технологий для изучения роли генетических факторов, обуславливающих первично-мышечные заболевания.
- 13:10-13:30      Клинико-генетические характеристики и особенности диагностики миодистрофии Ландузи-Дежерина  
Зернов Николай Владимирович, соавт.: Гуськова Л.А., Скоблов М.Ю.  
ФГБНУ Медико-генетический научный центр РАН, Москва
- О новом подходе для диагностики лице-лопаточной-плечевой миодистрофии Ландузи-Дежерина (FSHD), не требующем использования радиоизотопных соединений.*
- 13:30-13:40      Опыт медико-генетического консультирования и ДНК-диагностики у детей спокананиями к трансплантации печени  
Поляк Маргарита Евгеньевна, соавт.: Заклязьминская Е.В.  
ФГБНУ Российский научный центр хирургии им. академика Петровского,

Москва

Изучение спектра заболеваний у российских пациентов с подозрением на моногенные заболевания печени, требующие проведения трансплантации печени в раннем возрасте. Роль медико-генетического консультирования, ДНК-диагностики и помощь в планировании семьи.

13:40-14:00 Молекулярная диагностика наследственных болезней обмена  
Захарова Екатерина Юрьевна, д.м.н.  
ФГБНУ Медико-генетический научный центр РАН, Москва

*Использование молекулярно-генетических методов в диагностике более 150 наследственных заболеваний обмена веществ.*

14:00-14:20 Генетическая диагностика иммунодефицитов – ключ к решению  
клинических задач  
Щербина Анна Юрьевна, д.м.н., профессор  
ФГБУ ФНКЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева Минздрава России, Москва

Применение диагностических технологий на основе анализа комплекса генетических факторов, обуславливающих иммунодефицитные состояния, и их место в клинической практике.

Перерыв

15:30-16:00 Генетические основы variability когнитивных функций: поиск  
молекулярных маркеров болезни Альцгеймера  
Степанов Вадим Анатольевич, д.б.н., профессор, член-корреспондент РАН  
Научно-исследовательский институт медицинской генетики, Томск

**Применение современных молекулярно-генетических технологий для определения генетических факторов, обуславливающих когнитивные функции, и поиск молекулярных маркеров болезни Альцгеймера.**

16:00–16:30 Прогноз индивидуального риска возникновения инфаркта миокарда на  
основанности генетических вариантов в сочетании с другими  
факторами риска  
Осьмак Герман Жакович, соавт.: Фаворова О.О.  
ГБОУ ВПО РНИМУ им. Н.И.Пирогова Минздрава России, Москва

**Персонализированный подход к анализу вклада генетических и средовых факторов риска при инфаркте миокарда.**

16:30-16:50 Молекулярная диагностика и патогенетика интеллектуальных нарушений:  
на пути от расшифровки клеточных механизмов к редактированию генома  
и хромосомной терапии  
Лебедев Игорь Николаевич, д.б.н., профессор  
Научно-исследовательский институт медицинской генетики, Томск

**Современные молекулярно-генетические подходы для выявления особенностей интеллектуальных нарушений и перспективы их коррекции с учетом генетических данных.**

16:50-17:10 Молекулярное профилирование тканей при атеросклерозе  
Назаренко Мария Сергеевна, к.м.н., соавт.: Пузырев В.П., Слепцов А.А.,  
Марков А.В., Королева Ю.А., Барбараш О.Л.  
Научно-исследовательский институт медицинской генетики, Томск

Использование молекулярно-генетических технологий для выявления маркеров атерогенеза в различных тканях и перспективы их использования в диагностической практике.

17:10-17:30 Комплексная оценка генетических факторов риска ишемического инсульта и алгоритм расчета индивидуального риска развития заболевания  
Платонов Александр Евгеньевич, д.б.н., профессор, соавт.: Корчагин В.И.,  
Миронов К.О., Шипулин Г.А.  
ФБУН ЦНИИ Эпидемиологии Роспотребнадзора, Москва

Анализ генетических факторов, ассоциированных с риском развития ишемического инсульта. Разработка и клиническая апробация методического подхода для оценки индивидуализированного риска развития заболевания.

17:30-17:50 Обсуждение