

## ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ДОКЛАДА - 15 МИНУТ, ВОПРОСЫ - 5 МИНУТ

### Большой зал ИБХ РАН

#### Открытие конференции

Приветственное слово: Сергей Лукьянов, РНИМУ им. Н. И. Пирогова, ИБХ РАН

#### Открытие медицинской секции

Приветственное слово: Сергей Куцев, МГНЦ

#### Применение высокопроизводительного секвенирования в медицинской практике

##### 10.00 - 11.20 Неинвазивная пренатальная диагностика

Пренатальная диагностика в эру NGS

Валентина Гнетецкая, Центр «Мать и дитя»

---

Обзор NIPT технологий и проблем метода

Дмитрий Коростин, Медико-генетический центр Genotek

---

Новые подходы к неинвазивной пренатальной диагностике основных тризомий

Егор Прохорчук, ЗАО «Геноаналитика»

---

Практическое применение NIPT

Ирина Мукосяй, НЦАГиП им. В. И. Кулакова

##### 11.20 - 11.40 Кофе-брейк

##### 11.40 - 13.00 Диагностика наследственных заболеваний

Роль преимплантационной диагностики методом NGS в профилактике врожденной и наследственной патологии в программе ВРТ

Жанна Глинкина, Центр «Мать и дитя»

---

Применение методов сравнительной геномной гибридизации и NGS для полногеномного скрининга хромосомного набора эмбрионов

Михаил Кибанов, Клинический госпиталь на Яузе

---

Применение технологии секвенирования следующего поколения в диагностике муковисцидоза

Максим Иванов, МФТИ

---

Клиническое секвенирование экзома: избранные случаи

Петр Шаталов, Медико-генетический центр Genotek

##### 13.00 - 13.40 Обед

## ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ДОКЛАДА - 15 МИНУТ, ВОПРОСЫ - 5 МИНУТ

### Большой зал ИБХ РАН

#### 13.40 - 15.00 Диагностика наследственных заболеваний (продолжение)

Опыт интерпретации патогенности генетических вариантов на выборке пациентов с наследственным нефритом

Лев Шагам, НИКИ Педиатрии РНИМУ им. Н.И. Пирогова

Наследственные нарушения сердечного ритма: клинический случай  
Елена Баранова, РМАПО

Применение секвенирования экзона для диагностики наследственных заболеваний обмена

Екатерина Захарова, МГНЦ

Полиморфизм генов иммунного ответа у детей с инфекционными осложнениями при антилейкемической терапии

Мария Авдонина, ИМБ им. В. А. Энгельгардта

15.00 - 15.20  Кофе-брейк

#### 15.20 - 16.40 Применение NGS в онкологии

Герминальные мутации гена DICER1 при эндокринных опухолях

Анатолий Тюльпаков, ЭНЦ

BRCA-тестирование с использованием методов NGS при раке молочной железы и раке яичников

Татьяна Дубровина, РОНЦ им. Н. Н. Блохина

Молекулярная диагностика наследственного рака молочной железы с применением технологии NGS

Екатерина Новикова, Российский научный центр рентгенорадиологии

Выявление потенциально значимых соматических мутаций в конкретной опухоли путем параллельного анализа экзона и транскриптома

Елена Набиева, МГУ им. М. В. Ломоносова

16.40 - 17.00  Кофе-брейк

#### 17.00 - 18.00 Применение NGS в онкологии (продолжение)

Таргетное секвенирование ДНК мочи, плазмы и парафиновых срезов тканей простаты пациентов с раком простаты

Елена Шарова, ФНКЦ ФХМ

Выявление мутаций в образцах меланомы методом NGS

Иван Абрамов, РОНЦ им. Н. Н. Блохина

Генетическое тестирование в клинической практике. Пора говорить о стандартизации требований?

Светлана Горохова, Научный клинический центр ОАО «РЖД»

## ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ДОКЛАДА - 15 МИНУТ, ВОПРОСЫ - 5 МИНУТ

### Малый зал ИБХ РАН

#### 11.40 - 13.40 Доклады разработчиков и поставщиков аппаратуры

Секвенирование от Roche: что будущее нам готовит?  
Ирина Карпова, ООО «Рош Диагностика Рус»

Секвенирование следующего поколения Illumina. Последние достижения и значимость в медицинских исследованиях  
Валерий Харламов, ООО «Альбиоген»

Анализировать нельзя игнорировать: комплексные подходы к single cell и NGS  
Наталья Фадеева, Компания Хеликон

Системы BD Bioscience для исследования транскриптома единичных клеток: от выделения клеток до анализа данных  
Александра Дзись-Войнаровская, ООО «БиоЛайн»

Цифровая MLPA, как изящное решение для таргетного NGS  
Илья Дёмин, ООО «БиоХимМак»

GeneReader NGS System: from sample to insight  
Erik Soderback, QIAGEN

13.40 - 14.20  Обед

#### 14.20 - 15.40 Секвенирование геномов прокариот и метагеномное секвенирование

Сравнительная характеристика факторов вирулентности микроорганизмов порядка *Burkholderiales* на основе данных полногеномного секвенирования  
Марина Кунда, ФНИЦЭМ им. Н. Ф. Гамалеи

Использование полногеномного секвенирования в поиске регуляторов биопленкообразования бактерий порядка *Burkholderiales*  
Ольга Воронина, ФНИЦЭМ им. Н. Ф. Гамалеи

Анализ адаптивных возможностей штаммов *Listeria monocytogenes* на основе полногеномного секвенирования  
Екатерина Аксенова, ФНИЦЭМ им. Н. Ф. Гамалеи

Анализ микробиома ротовой полости на основании данных экзомного секвенирования  
Кирилл Цуканов, Медико-генетический центр Genotek

15.40 - 16.00  Кофе-брейк

## ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ДОКЛАДА - 15 МИНУТ, ВОПРОСЫ - 5 МИНУТ

### Малый зал ИБХ РАН

#### 16.00 - 17.20 Секвенирование геномов и транскриптомов эукариот, стратегии анализа данных масштабного секвенирования для различных приложений

«Зеркальные риды» в данных Hi-C  
Александра Галицына, ИППИ РАН

Сравнение полногеномных профилей метилирования ДНК при различных формах рассеянного склероза  
Иван Киселев, РНИМУ им. Н. И. Пирогова

Роль микроРНК в сперматогенезе  
Светлана Руднева, МГНЦ

Использование информации о доменах ДНК для аннотации SV/CNV  
Любовь Шаталова, Медико-генетический центр Genotek

Найти все иголки в стоге сена: алгоритм OncoFinder для глубокого анализа больших транскриптомных, протеомных и эпигенетических данных  
Антон Буздин, Pathway Pharmaceuticals

17.20 - 17.40  Кофе-брейк

#### 17.40 - 19.00 Секвенирование геномов и транскриптомов эукариот, стратегии анализа данных масштабного секвенирования для различных приложений

Оценка «клинического качества» данных секвенирования: стандартизация на пути интеграции NGS в медицинскую генетику  
Максим Иванов, Биомедицинский холдинг АТЛАС

Алгоритм поиска полиморфизмов в результатах ионного полупроводникового секвенирования  
Николай Кулемин, ФНКЦ ФХМ

Когда одна лучше, чем две: единая база геномных данных  
Ирина Жегалова, Первый МГМУ им. И. М. Сеченова

Применение технологии CRISPR/Cas9 для получения новой мышиной модели миодистрофии Дюшенна  
Татьяна Дмитриева, Marlin Biotech

### Семинарская Технопарка ИБХ РАН

#### 14.20 - 16.00 Круглый стол по технологическим вопросам NGS (для операторов, работающих на приборах NGS)

- о Типичные проблемы при использовании протоколов NGS
- о Типичные проблемы ПО и «железа»
- о Оптимизация протоколов
- о Другое