



7-я Всероссийская научно-практическая конференция по геномному секвенированию и редактированию

23 мая 2019 года, РНИМУ им.Н.И.Пирогова, Москва, ул.Островитянова, 1

Начало регистрации в **9:00**.
Начало конференции в **10:00**.

Большой зал (А1) РНИМУ им.Н.И.Пирогова

Доклады разработчиков и поставщиков аппаратуры

10:00 – 11:00

1. Все что нужно для успешной пробоподготовки NGS. Ирина Карпова, ООО «Рош Диагностика Рус»
2. Наборы NEXTFLEX для подготовки библиотек NGS. Таракина М.В. АО «ПРИБОРЫ»
3. Применение системы Agena Bioscience для контроля качества образцов при NGS анализе. Дарья Шарафутдинова, ООО «ИнтерЛабСистемс»
4. ILLUMINA: обзор решений в области NGS. Николай Егоров, Компания ООО «АЛЬБИОГЕН»
5. Технология секвенирования нового поколения MGI/Complete Genomics. Анна Тарасевич, «Компания Хеликон»
6. Технология анализа единичных клеток от 10X Genomics. Григорий Аникин. ООО «СкайДжин»

Кофе-брейк / экскурсия на аппарат MGISEQ-2000 (партиями по 5 человек!)

11:00 – 11:20

Применение высокопроизводительного секвенирования в геронтологии

11:20 – 12:30

7. Система для анализа и визуального представления множественных геномных данных с акцентом на геномную регуляторную систему. А.А. Петкевич, РОНЦ им. Н. Н. Блохина
8. Транскриптомика долголетия: методы сравнительного анализа RNA-SEQ. A. Kulaga, Институт биохимии Румынской академии наук, Бухарест, Румыния
9. Поиск паттернов изменений экспрессии генов РВМС человека при старении. А.А. Алексеев, МГУ им. М. В. Ломоносова
10. Транскриптомные изменения у долгоживущих линий DROSOPHILA MELANOGASTER 3.Г. Гуватова, ИМБ им. В.А.Энгельгардта РАН
11. Фукоксатин как потенциальный геропротектор. А.А. Москалев, ИМБ им. В.А.Энгельгардта РАН

Кофе-брейк / экскурсия на аппарат MGISEQ-2000 (партиями по 5 человек!)

12:30 – 12:50

Применение высокопроизводительного секвенирования в спорте высоких достижений

12:50 – 14:30

12. Однонуклеотидный вариант rs12722 (C/T) COL5A1 гена связан с риском разрыва передней крестообразной связки в Российской популяции. В.П. Пушкарев, ГКУ ЦСТиСК Москомспорта
13. Ассоциация полиморфизмов usp2 ala55val и usp3 -55c/t генов разобщающих белков 2 и 3 типов с автономной регуляцией сердца у спортсменов-гребцов. А.А. Мельников, ФГКВБОУ ВО «Ярославское высшее военное училище противовоздушной обороны» МО РФ, Ярославль
14. Молекулярные механизмы проявления силовых способностей спортсменов. М.О. Аксенов, РЭУ им Г. В. Плеханова
15. Оценка влияния взаимодействия ген-среда в группе молодых физически активных взрослых. О.И. Парфентьева, ГКУ ЦСТиСК Москомспорта
16. Полигенное моделирование состава мышечных волокон. Н.А.Кулемин, ФГБУ ФНКЦ ФХМ ФМБА России
17. Исследование транскриптома крови позволило выявить новые маркеры адаптации к высокогорной гипоксии у профессиональных спортсменов. А.С. Глотов, СПбГУ, Санкт-Петербург

18. Отечественные биологические микрочипы низкой плотности – новый инструмент высокопроизводительного генотипирования спортсменов. Д.О. Фесенко, ИМБ им. В.А.Энгельгардта РАН

Обед / экскурсия на аппарат MGISEQ-2000 (партиями по 5 человек!)

14:30 – 15:30

Применение высокопроизводительного секвенирования в клинической практике

15:30 – 16:45

19. Использование полногеномных скоров для оценки рисков мультифакторных заболеваний. А.С. Ракитко, ООО «Генотек»
20. Спектр мутаций в гене CDKL5, выявляемых при экзомном секвенировании, и клинические корреляции. Н.В.Барышникова, ООО «Генотек»
21. Спектр выявленных мутации при синдроме удлинённого интервала QT (LQT) и генетических формах кардиомиопатий в российской популяции при использовании NGS. Е.Г. Окунева, ООО "Генотек"
22. Создание библиотеки Т-клеточных рецепторов для определения их антигенной специфичности. И. Иванов, ИБХ РАН
23. Применение технологии Oxford Nanopore Technologies в онкологических исследованиях. Дмитрий Кузнецов, ООО «СкайДжин»

Кофе-брейк / экскурсия на аппарат MGISEQ-2000 (партиями по 5 человек!)

16:45 – 17:00

Системы редактирования генома и ферменты CRISPR/Cas

17:00 – 18:00

24. Применение системы CRISPR/CAS9 для моделирования холинергического дефицита в мозге мыши. М.Ю. Степаничев, ИВНД РАН
25. Эффекторная система редактирования эпигенома CRISPR/dCas9-SunTag-VP64 как инструмент репрограммирования клеток *in vitro*. Эрдэм Дашинамаев, РНИМУ им.Н.И.Пирогова.
26. Разработка лекарства для лечения миодистрофии у животных на основе CRISPR/Cas9. Д.И. Пискарев, МГАВМиБ-МБА им К.И.Скрябина
27. Корректная оценка безопасности систем редактирования генома человека на стадии эмбриона. Денис Ребриков, НМИЦ АГП им.В.И. Кулакова

Зал Учёного Совета (ЗУС) РНИМУ им.Н.И.Пирогова

Симпозиум: Когда результат генетического тестирования не приводит к завершению диагностической одиссеи: причины, трудности, пути решения.

12:40 – 14:00

Модераторы: Инна Поволоцкая, Мария Яблонская

1. Варианты с неизвестной клинической значимостью: что мы о них знаем? Инна Поволоцкая
 2. Роль функциональной геномики в анализе VOUS. Михаил Скоблов
 3. Примеры функционального анализа VOUS в клинической практике. Петр Спарбер.
 4. Modifier-варианты в клинической аритмологии. Наталья Щербакова.
 5. Дигенные истории. Виктория Воинова
 6. ПГТ вариантов класса VOUS. Елизавета Мусатова,
- Резюме модераторов.

Круглый стол «Laboratory Developed Tests (LDT) в России»

14:00 – 15:30

4-й Ежегодный круглый стол «Возможность использования изделий, не зарегистрированных как медицинские. Создание формата Laboratory Developed Tests (LDT) в России». Рассмотрение произошедшего за год, планы на следующий.