



II Всероссийская конференция с международным участием «Медицинская геномика и цитогеномика, посвященная памяти профессоров Юрия Борисовича Юрова и Светланы Григорьевны Ворсановой»

Даты проведения: 17–18 апреля 2025 г.

Формат проведения: Очно-дистанционный

Место проведения: Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, адрес: г. Москва, ул. Талдомская, д. 2 (главный корпус, 2-й этаж, конференц-зал)

Основной тематикой конференции является применение достижений в области фундаментальной геномики и цитогеномики человека в практической медицине.

Задачи конференции: повышение квалификации специалистов, осуществление медико-просветительской деятельности и изучение вопросов в области медицинской цитогеномики, а также представление результатов теоретических и практических исследований в области медицинской геномики.

В первый день мероприятия состоится пленарное заседание и симпозиумы (17 апреля 2025 г.), посвященные разнообразным аспектам медицинской геномики, цитогеномики, геномной педиатрии, молекулярной цитогенетики, генетических заболеваний у детей, биоинформатики и геномики, системной геномики, геномной и хромосомной нестабильности, хаотизации генома, онтогенетики, генетики мозга, трансляционных исследований в области геномной медицины, а во второй (18 апреля 2025 г.) будет проведена школа молодых ученых.

В рамках пленарного заседания участники обсудят вклад профессоров Ю. Б. Юрова и С. Г. Ворсановой в отечественную биомедицину, современные аспекты диагностики моногенных болезней, роль медицинской геномики в нейрохирургии, практические аспекты медицинской геномики, достижения и перспективы цитогенетики внутриутробного развития человека.

Организаторы конференции:

- ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии им. академика Ю. Е. Вельтищева
- ФГБНУ «Научный центр психического здоровья»
- Ассоциация медицинских генетиков
- ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России
- ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России

Участие в организации приняли:

- Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова»
- РОО «Московское общество медицинских генетиков»
- Ассоциация специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е. И. Шварца

Сопредседатели научного комитета:

Лукьянин Сергей Анатольевич, д.б.н., академик РАН, ректор ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова (Москва)

Куцев Сергей Иванович, д.м.н., академик РАН, директор ФГБНУ МГНЦ, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, председатель профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, председатель Этического комитета Минздрава России, президент Ассоциации медицинских генетиков России (Москва)

Сычев Дмитрий Алексеевич, д.м.н., академик РАН, профессор, профессор РАН, ректор ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования» Минздрава России (Москва)

Прохорчук Егор Борисович, д.б.н., член-корреспондент РАН, декан МБФ, заведующий кафедрой молекулярной биологии и медицинской биотехнологии МБФ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова (Москва)

Чайка Юлия Александровна, д.м.н., исполняющая обязанности директора ФГБНУ «Научный центр психического здоровья» (Москва)

Морозов Дмитрий Анатольевич, д.м.н., профессор, директор Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, главный внештатный детский специалист хирург Министерства здравоохранения Российской Федерации (Москва)

Юров Иван Юрьевич, д.б.н., профессор, профессор РАН, заведующий лабораторией молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С. Г. Ворсановой Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России; заведующий лабораторией молекулярной генетики и цитогеномики мозга им. профессора Ю. Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ; и. о. заведующего кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Научный комитет:

Асанов Алий Юрьевич, д.м.н., профессор и заведующий кафедрой медицинской генетики Института клинической медицины имени Н. В. Склифосовского (Москва)

Балева Лариса Степановна, д.м.н., профессор, заведующая отделом радиационной экопатологии детского возраста Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова (Москва)

Воинова Виктория Юрьевна, д.м.н., заведующая отделом клинической генетики ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России; ведущий научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю. Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ (Москва)

Герасимов Александр Павлович, старший научный сотрудник НИЛ нейрохирургии детского возраста, врач-невролог, генетик, клинический нейрофизиолог ФГБУ «НИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России (Санкт-Петербург)

Демидова Ирина Александровна, к.б.н., ведущий научный сотрудник лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С. Г. Ворсановой ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России; ведущий научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю. Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ (Москва)

Демикова Наталья Сергеевна, д.м.н., главный научный сотрудник отдела информационных технологий и мониторинга Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, главный внештатный специалист по медицинской генетике, профессор кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Кобринский Борис Аркадьевич, д.м.н., профессор, заслуженный деятель науки Российской Федерации, заведующий отделом систем интеллектуальной поддержки принятия решений Федерального исследовательского центра «Информатика и управление» РАН, соруководитель магистратуры «Интеллектуальные технологии в медицине» на факультете вычислительной математики и кибернетики Московского государственного университета им. М. В. Ломоносова, профессор кафедры медицинской кибернетики и информатики РНИМУ им. Н. И. Пирогова, председатель Научного совета Российской ассоциации искусственного интеллекта (Москва)

Куринная Оксана Сергеевна, к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории молекулярной цитогенетики нервно-психических заболеваний имени профессора С. Г. Ворсановой Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ

ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова; старший научный сотрудник лаборатории молекулярной генетики и цитогеномики мозга имени профессора Ю. Б. Юрова ФГБНУ НЦПЗ (Москва)

Ларионова Валентина Ильинична, д.м.н., президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики им. Е. И. Шварца, ФГБОУ ВО СЗГМУ им. И. И. Мечникова Минздрава России (Санкт-Петербург)

Лебедев Игорь Николаевич, д.б.н., профессор РАН, ВРИО директора НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, зам. директора по научной работе Томского НИМЦ (Томск)

Николаева Екатерина Александровна, д.м.н., главный научный сотрудник отдела клинической генетики ОСП НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (Москва)

Оганесян Галина Георгиевна, д.б.н., профессор, профессор кафедры генетики и цитологии Ереванского государственного университета, лаборатория общей и молекулярной генетики, Институт биологии, Ереванский государственный университет (Ереван, Армения)

Пампура Александр Николаевич, д.м.н., профессор, и. о. заместителя директора по научной работе, заведующий отделом аллергологии и клинической иммунологии Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, главный внештатный детский специалист аллерголог-иммунолог Департамента здравоохранения города Москвы, научный руководитель педиатрического соматического отделения ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ» (Москва)

Рябых Сергей Олегович, д.м.н., заместитель директора по детской хирургии, руководитель отдела травматологии и ортопедии Обособленного структурного подразделения «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю. Е. Вельтищева» ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, врач травматолог-ортопед, спинальный хирург высшей квалификационной категории (Москва)

Самочерных Константин Александрович, д.м.н., профессор РАН, директор РНХИ им. проф. А. Л. Поленова — филиала ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, врач-нейрохирург отделения нейрохирургии для детей № 7 ФГБУ «СЗФМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, нейрохирург высшей категории (Санкт-Петербург)

Фаустова Анна Геннадьевна, к.п.н., доцент, заведующая кафедрой клинической психологии Рязанского государственного медицинского университета имени академика И. П. Павлова (Рязань)

Цуканов Алексей Сергеевич, д.м.н., председатель РОО «Московское общество медицинских генетиков», руководитель отдела лабораторной генетики, главный научный сотрудник ФГБУ «НМИЦ колопроктологии имени А. Н. Рыжих» Минздрава России (Москва)

Черных Вячеслав Борисович, д.м.н., заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции, профессор кафедры генетики эндокринных болезней Института высшего и дополнительного профессионального образования ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н. П. Бочкова», Москва; профессор кафедры общей и медицинской генетики ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Минздрава России (Москва)

Шилова Надежда Владимировна, д.м.н., заведующая лабораторией цитогенетики, заведующая кафедрой цитогенетики и хромосомных болезней ИВиДПО ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н. П. Бочкова» (Москва)

Henry Heng, Professor, PhD, Center for Molecular Medicine and Genetics; Pathology Department; Wayne State University School of Medicine (Detroit, USA)

Thomas Liehr, Professor, PhD, Universitätsklinikum Jena Institut für Humangenetik (Jena, Germany)

НАУЧНАЯ ПРОГРАММА

17.04.2025

10:00–12:00 Открытие — пленарное заседание

Председатели: Лукьянов С. А., Куцев С. И., Морозов Д. А., Рябых С. О., Чайка Ю. А., Прохорчук Е. Б., Лебедев И. Н., Юров И. Ю.

Заседание посвящено разнообразным аспектам медицинской геномики. Ведущие специалисты Российской Федерации представлят новейшие достижения в области геномики человека в историческом, теоретическом и диагностическом контекстах. Особенно будут отмечены диагностические аспекты медицинской геномики и возможности лечения индивидуумов с генетическими заболеваниями.

Приветственное слово

Академик РАН Лукьянов Сергей Анатольевич – 10 минут

Приветственное слово

Академик РАН Сычёв Дмитрий Алексеевич – 10 минут

Приветственное слово

Морозов Дмитрий Анатольевич – 10 минут

Приветственное слово

Академик РАН Куцев Сергей Иванович – 10 минут

Приветственное слово

Чайка Юлия Александровна – 10 минут

Цитогеномика нарушений интеллектуального развития: диагностика, профилактика, патогенез

Лебедев Игорь Николаевич – 20 минут

Прикладная медицинская геномика

Ларионова Валентина Ильинична – 15 минут

Геномика и цитогеномика мозга: актуальные аспекты

Юров Иван Юрьевич – 20 минут

Дискуссия – 10 минут

12:00–12:20 Перерыв

12:20–13:25 Симпозиум – Медицинская геномика и детская хирургия

Председатели: Морозов Д. А., Рябых С. О., Юров И. Ю.

Симпозиум представляет собой уникальное объединение двух областей биомедицины. В рамках симпозиума будут совместно обсуждаться проблемы медицинской геномики и детской хирургии. Особое внимание будет уделено тканеспецифическим геномным нарушениям и их влиянию на состояние пациента до и после хирургического вмешательства.

Взаимодействие медицинской геномики с детской хирургией: от теории к практике

Юров Иван Юрьевич – 15 минут

Патология осевого скелета на редких и орфанных заболеваниях. Взгляд и тактика ортопеда

Рябых Сергей Олегович, Губин А. В., Горчаков С. А., Калашников А. А. – 15 минут

Место генетики в нейрохирургии детского возраста

Герасимов Александр Павлович, Иванова Н. Е., Суворов Н. Р., Лобжанидзе Т. Б.-А., Жуматов М. М., Нездоровина В. Г., Самочерных К. А. – 15 минут

Тканеспецифическая хромосомная нестабильность у мальчиков с крипторхизмом и гипоспадией

Карпачев Ефим Сергеевич, Юров И. Ю. – 10 минут

Дискуссия – 10 минут

13:25–14:10 Обед

14:10–15:50 Симпозиум – Практическая медицинская геномика

Председатели: *Воинова В. Ю., Демикова Н. С., Асанов А. Ю.*

Симпозиум посвящен диагностике и лечению генетических заболеваний. Ведущие специалисты в области медицинской генетики поделятся своим уникальным опытом использования (пост)геномных технологий для повышения качества жизни пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями.

Возраст матери как фактор риска ВПР хромосомной и нехромосомной этиологии

Демикова Наталия Сергеевна – 15 минут

Дифференциальная диагностика и эффективность лечения пациентов с дефицитом пируватдегидрогеназы

Николаева Екатерина Александровна, Волгина С. Я.– 15 минут

Современные подходы к терапии синдрома Хантера

(Доклад при поддержке ООО «Нанолек», не аккредитуется баллами НМО)

Воинова Виктория Юрьевна – 15 минут

Значимость анализа эпигенетических модификаций генома, ассоциированных с психологической травматизацией в детском и подростковом возрасте

Фаустова Анна Геннадьевна – 15 минут

Количественная оценка мозаичизма и хромосомная нестабильность в глиомах по данным FISH

Герасимов Александр Павлович, Забродская Ю. М., Кравцова С. В.,

Иванова Н. Е. – 15 минут

**Клинико-генетические особенности и диагностика синдрома Барде – Бидля.
Маршрутизация пациентов в рамках диагностической программы**

Воинова Виктория Юрьевна – 15 минут

Дискуссия – 10 минут

15:50–16:00 Перерыв

**16:00–17:40 Симпозиум – Медицинская цитогеномика. Молекулярная
генетика болезней мозга.**

Председатели: Юров И. Ю., Шилова Н. В., Черных В. Б.

Симпозиум посвящен диагностике хромосомных аномалий, а также проблемам геномной и хромосомной нестабильности, которые затрагивают практически все области медицины. Особое внимание будет уделено вопросам генетики болезней мозга. Ведущие специалисты поделятся уникальным опытом в области цитогеномики, который способствует увеличению эффективности диагностики редкой хромосомной патологии.

Молекулярно-цитогенетическая диагностика пигментного мозаичизма

Шилова Надежда Владимировна – 15 минут

Молекулярно-цитогенетические маркеры действия мутагенов в клетках человека

Арутюнян Т. А., Саргсян А. А., Калашян Л. А., Игитян О. А., Григорян Б. А.,
Давтян А., Арутюнян Р. М., Аль-Рикаби А., Лиер Т., Оганесян Галина
Георгиевна – 15 минут

Сравнительный анализ нарушения сперматогенеза у пациентов с различными аномалиями половых хромосом

Штаут Мария Имреевна, Черных В. Б. – 15 минут

Хромосомный мозаизм у детей с нарушением психического развития

Колотий Алексей Дмитриевич, Демидова И. А., Куринная О. С., Юров И. Ю.
– 15 минут

Цитогеномика и биоинформатика: от фундаментальных исследований к диагностической практике

Васин Кирилл Сергеевич, Куринная О. С. – 15 минут

Цитогеномика и цитопостгеномика мозга: влияние фундаментальных открытий на диагностическую практику

Юров Иван Юрьевич – 15 минут

Дискуссия – 10 минут

17:40–17:50 Закрытие первого дня Конференции

18.04.2025

11:00–11:45 Открытие + Лекция Юрова И. Ю. Медицинская геномика и цитогеномика

11:45–12:00 перерыв

12:00–13:15 Научные доклады школьников (Наше наставничество начинается со школьной скамьи!)

Волхонская Анна Алексеевна, Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 956», 9 «В» класс

Герасимова София Вадимовна, государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 956», 8 «А» класс

Глазкова Екатерина Юрьевна, Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 956», 9 «Д» класс

Голофеев Михаил Леонидович, ОЧУ Международная гимназия инновационного центра «Сколково», 10 «А» класс

Исаева Анна Артуровна, ОЧУ Международная гимназия инновационного центра «Сколково», 10 «В» класс

Кравченко Степан Денисович, Общеобразовательная автономная некоммерческая организация Центр образования «Знак», класс 11

Кудашкина Варвара Михайловна, Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 956», 9 «В» класс

Мамонтова Елизавета Вячеславовна, Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 956», 9 «Г» класс

Мельников Юрий Евгеньевич, ОЧУ Международная гимназия инновационного центра Сколково, 8-й класс

Мемрук Анна Александровна, Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 1329», класс 10 «В»

Потёмкин Савелий Анатольевич, ОЧУ Международная гимназия инновационного центра «Сколково», 10 «В» класс

Рябова Злата Игоревна, Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение города Москвы «Школа № 667 имени Героя Советского Союза К. Я. Самсонова», 11 «М» класс

Саркисян Маргарита Михайловна, ОЧУ Международная гимназия инновационного центра «Сколково», 11-й класс

13:15–13:45 Обед

13:45–14:45 Видеотрансляция лекций зарубежных коллег:

More syndromic children born due to non-invasive prenatal testing (NIPT) – проф.
Томас Лиер (Германия)

Genome chaos: the interplay of instability and stability that shapes evolution – проф.
Генри Хенг (США)

14:45–15:00 Перерыв

15:00–17:20 Научные доклады молодых ученых

Редкое (орфанное) расстройство аутистического спектра, ассоциированное с
делециями в участке 22q13 (ген *SHANK3*)

Юдицкая Мария Евгеньевна

Современные представления о генетической основе ишемических процессов
Валеев Амир Русланович, Агарков Александр Георгиевич, Воробьев Николай
Алексеевич

Феномен хромохелкозиса: неканоническая форма геномной и хромосомной
нестабильности, ассоциированная с наследственной патологией

Якушев Никита Сергеевич (соавтор Юров И. Ю.)

Генетика боли: медиаторные системы

Башаев Альберт Хусаинович, Кирноз Александр Игоревич, Печникова
Александра Александровна

Геномика расстройства аутистического спектра: вопросы и сомнения

Парфененко Мария Алексеевна (соавторы Данцев И. С., Грознова О. С.,
Воинова В. Ю.)

Генетика боли в контексте нейровоспаления

Зеленский Никита Игоревич, Вергун Артём Витальевич, Иванова Мария
Александровна

Тканеспецифическая онтогеномная нестабильность как механизм широкого
спектра заболеваний и старения

Карпачев Ефим Сергеевич (соавтор Юров И. Ю.)

Генетика боли (ионные каналы)

Зубцов Ян Константинович, Дубасов Алексей Борисович

Наследуемая нестабильность генома

Бобков Антон Федорович (соавторы Куринная О. С., Демидова И. А.)

Генетика боли (Гены регуляторных пептидов и их рецепторов)

Хон Карина Иннокентьевна, Стеблев Артем Евгеньевич, Смирнов Юрий
Сергеевич

Системная геномика внутриклеточного сигналинга

Твардиевич Ксения Сергеевна, Шалалыгин Никита Андреевич, Панкратьев
Роман Николаевич

Системная геномика соединительной ткани сосудистой стенки

Каплина Дарья Константиновна, Селезнева Валерия Владимировна, Суворов
Никита Романович

Геномика митотической катастрофы

Елисеев Арсений Алексеевич, Иванова Алина Максимовна, Михайловская
Мария Александровна

Системная геномика микроРНК при глиомах

Прелова Валерия Эдуардовна, Алексеев Лев Валерьевич, Еремеев Арсений
Александрович

17:20–17:30 Подведение итогов второго дня Конференции