

# ЛЕГЕНДАРНЫЙ СИМПОЗИУМ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ 14 ИЮЛЯ 2023



## 10:30 СБОР ГОСТЕЙ РЕГИСТРАЦИЯ УЧАСТНИКОВ, ПРИВЕТСТВЕННЫЙ КОФЕ

### 11:00 СЕМЕЙНЫЙ СЛУЧАЙ СИНДРОМА РЕППА-ХОДЖКИНА С ПРОВЕДЕНИЕМ ПГТ-М

Ветрова Наталья Владимировна  
Ведущий врач-генетик, к.м.н.  
Genetico

### 11:15 КОГДА НЕ УГАДАЛ С БАДОМ. ИЛИ КАК ПРОПУСТИТЬ НАСЛЕДСТВЕННУЮ БОЛЕЗНЬ ОБМЕНА, ЕСЛИ ТЫ НЕ ПОНИМАЕШЬ В ГЕНЕТИКЕ

Жмурова-Кривенцова Алиса Анатольевна  
Врач невролог, эпилептолог, нейрогенетик  
Центр эпилепсии

### 11:30 ПОВТОРНЫЕ МОТИВИРОВАННЫЕ ШОКИ У ПАЦИЕНТА С СИНДРОМОМ БРУГАДА: НЕТАРГЕТНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОНТЕКСТ ИМЕЕТ ЗНАЧЕНИЕ

Заклязьминская Елена Валерьевна  
Врач-генетик, д.м.н. - Genetico  
Заведующая лабораторией медицинской генетики ФГБНУ «Российский научный центр хирургии им. ак. Б.В. Петровского»

### 11:45 НОВАЯ ФОРМА МИОПАТИИ: ВСЕ ВУСЫ ВАЖНЫ?

Боровиков Артём Олегович  
Врач-генетик, научный сотрудник научно-консультативного отдела  
ФГБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

### 12:00 СЛУЧАЙ СИНДРОМА НУНАН - НЕОБЫЧНЫЙ ВАРИАНТ В ОБЫЧНОМ ГЕНЕ

Орлова Анна Александровна  
Научный сотрудник  
ЦКП «Геном», ЛМГД №3 (Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова)

### 12:15 ДЕЛЕЦИЯ В ГЕНЕ LRP5: ОСТЕОПОРОЗ-ПСЕВДОГЛИОМА СИНДРОМ

Белова Наталия Александровна  
Руководитель ЦВП, ведущий специалист, генетик-эндокринолог, педиатр GMS Clinic, д.м.н.

### 12:30 НЕУТОЧНЕННАЯ МИОПАТИЯ У ДЕВОЧКИ С DE NOVO X-АУТОСОМНОЙ ТРАНСЛОКАЦИЕЙ

Сумина Мария Геннадьевна  
Врач-генетик, заведующая отделением медико-генетического консультирования  
ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка»

Модераторы **Мусатова Елизавета Валерьевна** - Медицинский директор, врач-генетик, к.м.н. Genetico  
**Каймонов Владимир Сергеевич** - Врач-лабораторный генетик, генеральный директор Genetico

## 12:45 КОФЕ-БРЕЙК НЕТВОРКИНГ И ОБСУЖДЕНИЕ

### 13:30 СЛУЧАЙ УСПЕШНОГО ПРОТОКОЛА ВРТ У ПАЦИЕНТКИ С МОЗАИЧНОЙ ФОРМОЙ СИНДРОМА ТЕРНЕРА

Богданова Дарья Александровна  
Врач-генетик  
Клиника NGC, ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского

### 13:45 МОЗАИЧНАЯ ФОРМА ТРИСОМИИ ХРОМОСОМЫ 22

Зиновьева Юлия Михайловна  
Врач-генетик  
ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского

### 14:00 КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ ВЕДЕНИЯ ПАЦИЕНТА С АЗОСПЕРМИЕЙ, КАРИОТИПОМ 45,X / 46,X+ MAR И ДЕЛЕЦИЕЙ ЛОКУСА AZF

|  |   |
|--|---|
| Петрищев Владлен Станиславович<br>Врач уролог-андролог, научный руководитель по андрологии<br>Центр репродукции и генетики «Нова Клиник» | Черных Вячеслав Борисович<br>Заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции<br>ФГБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»,<br>д.м.н. |
|--|---|

### 14:15 ГИПОГОНАДОТРОПНЫЙ ГИПОГОНАДИЗМ - КОГДА ВСЕ НЕ ТАК ПРОСТО, КАК КАЖЕТСЯ

Боголюбов Сергей Владимирович  
Врач уролог-андролог, доцент, ведущий научный сотрудник отделения ВРТ (ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России), директор андрологической группы (клиника NGC), к.м.н.

### 14:30 НЕИНВАЗИВНОЕ ВЫЯВЛЕНИЕ СИНДРОМА ДЕ ЛЯ ШАПЕЛЯ У ПЛОДА ПОСЛЕ КОНФЛИКТА РЕЗУЛЬТАТА НИПТ И УЗИ

Жегулина Ирина Олеговна  
Врач-генетик, Руководитель направления генетики  
МЦ Атлас

# ЛЕГЕНДАРНЫЙ СИМПОЗИУМ ПО МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ 14 ИЮЛЯ 2023



## 14:45 ПОСТНАТАЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ ПРИ ПРЕНАТАЛЬНЫХ МАРКЕРАХ

Тарасова Юлия Александровна  
Врач-генетик, акушер-гинеколог  
Группа компаний «Мать и дитя»

## 15:00 СЛУЧАЙ ПГТ-А ЭМБРИОНОВ ИЗ ДОНОРСКИХ ЯЙЦЕКЛЕТОК: НЕОЖИДАННАЯ НАХОДКА И ЭТИЧЕСКИЕ ВОПРОСЫ

Фёдорова Елена Михайловна  
PhD, заведующая лабораторией генетики «Скандинавия Ава-Петер», к.б.н.

## 15:15 ЗАКОН «ПАРНОГО СЛУЧАЯ»

Мусатова Елизавета Валерьевна  
Медицинский директор, врач-генетик, к.м.н.  
Genetico

Львова Алеся Геннадьевна  
Медицинский директор, репродуктолог GMS Clinic, к.м.н.

Модераторы **Мусатова Елизавета Валерьевна** - Медицинский директор, врач-генетик, к.м.н. Genetico  
**Каймонов Владимир Сергеевич** - Врач-лабораторный генетик, генеральный директор Genetico

## 15:30 ОБЕД НЕТВОРКИНГ И ОБСУЖДЕНИЕ

## 16:30 О ВРЕДЕ НЕОЖИДАННОГО ИЗБЫТКА МИТОХОНДРИАЛЬНОЙ ДНК

Коновалов Фёдор Андреевич  
Генетик, биоинформатик, к.б.н.  
Руководитель «Лаборатории клинической биоинформатики»

## 16:45 СНОВА ПРО ПЕРЕАНАЛИЗ

Широкова Наталия Анатольевна  
Генетик, биоинформатик, к.б.н.  
Genetico

## 17:00 ПОТЕРЯННАЯ ДЕНОВОСТЬ ИЛИ СКРЫТАЯ ЭКСПРЕССИВНОСТЬ

Масленников Дмитрий Николаевич  
Врач-генетик  
Лаборатория анализа геномных данных, ФГБУ «НМИЦ АГП им. В.И. Кулакова»

## 17:15 ТО, ЧЕГО НЕ БЫВАЕТ. СЛУЧАЙ ДИАФАНОСПОНДИЛОДИЗОСТОЗА У ПОДРОСТКА

Хасянова Татьяна Анатольевна  
Руководитель педиатрического стационара, педиатр, неонатолог  
GMS Clinic

## 17:30 СЛУЧАЙ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА С ПОЛИКИСТОЗОМ ПОЧЕК

Хмелькова Дарья Николаевна  
Руководитель направления по онкогенетике, руководитель отдела биоинформатики  
Genetico

## 17:45 УДИВИТЕЛЬНОЕ РЯДОМ. КАК ОПИСАТЬ НОВЫЙ ФЕНОТИП?

Спарбер Пётр Андреевич  
Врач-генетик, младший научный сотрудник лаборатории функциональной геномики  
ФГБУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»

## 18:00 НЕ ОСТАНОВИТЬСЯ, ПОКА НЕ УСТАНОВЛЕН ДИАГНОЗ

Шурыгина Мария Федоровна  
Врач-генетик, врач-офтальмолог, к.м.н.  
Genetico

Модераторы **Хмелькова Дарья Николаевна** - Руководитель направления по онкогенетике, руководитель отдела биоинформатики Genetico  
**Капитонова Ольга Сергеевна** - Биоинформатик Genetico

## 18:15 ФУРШЕТ ЗАКЛЮЧИТЕЛЬНЫЕ СЛОВА. НЕТВОРКИНГ И ОБСУЖДЕНИЕ



8 800 250-90-75  
@ info@genetico.ru  
genetico.ru



МОСКОВСКИЙ ЦЕНТР  
ИННОВАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ  
В ЗДРАВООХРАНЕНИИ

