



Посвящается памяти  
основоположника  
молекулярной  
медицины в России  
**Евгения Иосифовича  
ШВАРЦА**



**I Российский конгресс  
с международным участием**

# **МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ**

## **«Возможное и реальное»**

6–9 июня 2010 года  
Санкт-Петербург



ХИМЭКСПЕРТ



# Уважаемые коллеги,

с радостью сообщаем вам, что 7—9 июня 2010 г. в городе Санкт-Петербурге состоится знаменательное событие — первый Российский конгресс «Молекулярные основы клинической медицины — возможное и реальное», посвященный одному из основоположников молекулярной медицины в нашей стране профессору Евгению Иосифовичу Шварцу. Конгресс является актуальным в становлении современной отечественной молекулярной медицины и определяет основные направления развития фундаментальных и прикладных исследований в области молекулярной медицины и практического применения ее достижений. Тематика конгресса охватывает все основные области медицины, так как достижения молекулярной биологии в настоящее время используются абсолютно во всех областях практического здравоохранения. Вопросы разработки, внедрения и использования методов ДНК — диагностики станут темами сессии «Спортивная генетика», что должно привлечь внимание специалистов в области подготовки спортсменов, и в конечном итоге на новой основе приступить к их подготовке. Планируется проведение круглого стола, посвященного проблемам использования ДНК — диагностики в судебной практике. Кроме того, большое внимание на этом конгрессе будет уделено проблеме диагностики и качества медицинской помощи для пациентов, больных редкими заболеваниями, так как в настоящее время в Российской Федерации разрабатывается специализированная Государственная программа по редким заболеваниям, которая может стать

существенным дополнением к реализуемому в настоящее время национальному проекту «Здоровье». В рамках конгресса будут обсуждаться проблемы образования в области молекулярной медицины и медицинской генетики, требующие безотлагательного решения, а также до недавнего времени не имевшие прецедента вопросы медико-генетического законодательства.

Конгресс организуется под эгидой авторитетнейших государственных учреждений и общественных организаций, таких как Министерство здравоохранения и социального развития Российской Федерации; Федеральная служба по надзору в сфере здравоохранения и социального развития РФ; Российская Академия Медицинских наук; Российское общество медицинских генетиков; Союз педиатров России; Законодательное собрание Санкт-Петербурга, Российская Ассоциация медицинской лабораторной диагностики; Комитет по здравоохранению Правительства Санкт-Петербурга; Санкт-Петербургский государственный медицинский Университет им. акад. И. П. Павлова; Санкт-Петербургская государственная Педиатрическая Академия, Санкт-Петербургская Медицинская Академия последипломного образования, Санкт-Петербургская Медицинская Академия им. И. Мечникова. С этой точки зрения планируемое мероприятие дает уникальную возможность обмениваться информацией между представителями самых разных областей фундаментальной биомедицинской науки и практики и способствовать формированию правильных и конструктивных решений.

Санкт-Петербургский Государственный Медицинский Университет им. акад. И.П. Павлова  
Санкт-Петербургская Государственная Педиатрическая Медицинская Академия  
Научный центр здоровья детей РАМН  
Федеральный центр сердца, крови и эндокринологии им В.А. Алмазова  
Санкт-Петербургская Медицинская Академия им. Мечникова  
Санкт-Петербургская Медицинская Академия Последипломного образования  
Российское общество медицинских генетиков  
Союз педиатров России  
Российская ассоциация медицинской лабораторной диагностики  
Санкт-Петербургская ассоциация общественных объединений родителей детей-инвалидов  
«ГАООРДИ»  
МОО «Человек и его здоровье»

При поддержке:

Законодательного Собрания Санкт-Петербурга  
Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации  
Российской Академии медицинских наук  
Правительства Санкт — Петербурга  
Комитет по здравоохранению Санкт — Петербурга  
Комитет по здравоохранению Ленинградской области

**Российский конгресс с международным участием**

# **МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ: Возможное и реальное**

Посвящается памяти профессора Е.И.Шварца

6—9 июня 2010 года  
Санкт-Петербург



XIMEXPERT



# ПРОГРАММА КОНГРЕССА

## **Структура конгресса:**

Президент конгресса: Дидур М.Д.

Вице-президенты: Баранов А.А., Леванович В.В., Соколовский Е.В., Шляхто Е.В., Эммануэль В.Л.

Сопредседатели Координационного Совета: Наточин Ю.В., Яицкий Н.А.

Координационный Совет: Алферов В.П., Айламазян Э.К., Афанасьев Б.В., Баиндурашвили А.Г., Баранов В.С., Бочков Н.П., Гинтер Е.К., Говорун В.М., Дубина М.В., Козлова С.И., Королев В.Г., Мазуров В.И., Носкин В.Л., Носиков В.В., Намазова-Баранова Л.С., Новиков П.В., Пузырев В.П., Румянцев А.Г., Смирнов А.В., Сергеев О.Е., Хавинсон В.Х., Хурцилава О.Г, Шабалов Н.П., Шабров А.В., Щербук Ю.А., Эрман Л.В

## **Организационный комитет**

Председатель: Ларионова В.И.

Зам. председателя Ковалева Н. В.

Ответственный секретарь: Янушанец О. И.

## **Члены организационного комитета:**

Асанов А. Ю. (Москва)

Афанасьев Б.М. (СПб)

Баранова Е.И. (СПб)

Беркович О.А. (СПб)

Булатова Е.М. (СПб)

Вавилова Т.В. (СПб)

Виссарионов С.В. (СПб)

Горбунова В.Н. (СПб)

Гузева В.И (СПб)

Губин А.В. (СПб)

Гудкова А.Я.(СПб)

Захарова Е.Ю. (Москва)

Зайчик А.М. (СПб)

Имянитов Е.Н. (СПб)

Иващенко Т.Э. (СПб)

Кадурина Т.И. (СПб)

Конради А.О. (СПб)

Красильникова Е.И. (СПб)

Лазебник Т.А.(СПб)

Лебедев И.Н. (Томск)

Мельникова И.Ю.(СПб)

Масленников А.Б.(Новосибирск)

Матвеев С.В. (СПб)

Мясникова И.В. (Москва)

Назаренко Л.П. (Томск)

Новик Г.А. (СПб)

Николаева Е.А. (Москва)

Орлов А.В.(СПб)

Папаян Л.П. (СПб)

Петрин А.Н. (Москва)

Пчелина С.Н.(СПб)

Романенко О.П. (СПб)

Романовская И.Э. (СПб)

Сухоруков В.С. (Москва)

Терехова М.Д. (Москва).

Тюльпаков А.Н. (Москва)

Урманчеева М.А.(СПб)

Филатов М.В. (СПб)

Хальчицкий С.Е. (СПб)

Хромов-Борисов Н.Н. (СПб)

Харченко Т.В. (СПб)

Хвостикова Е.А.(СПб)

Щеплягина Л.А. (Москва)

Щербакова М.Ю. (Москва)

Эмануэль Ю.В.(СПб)

Kuliev A.M. (USA)

Hulten Maj A. (UK)

## **6 июня 2010**

15.00 — 19.00 Регистрация  
ПЕРВЫЙ ДЕНЬ КОНГРЕССА

## **7 июня 2010**

### **Конгресс-зал**

**9.30 — 11. 10** Церемония открытия конгресса  
Мемориальное заседание, посвященное памяти  
профессора Е.И. Шварца

Музыкальная интермедия, посвященная памяти  
профессора.

**11.10—11.30 Кофе-брейк**

**11.30—14.00 Пленарное заседание №1**

Председатели:

*Новиков П.В., Говорун В.М., Arndt Rolfs, Hulten Maj A.*

**11.30—12.00**

Молекулярная медицина — новая наука диа-  
гностики, лечения и профилактики наслед-  
ственных и ненаследственных заболеваний

*Новиков П.В. (Москва)*

**12.00—12.30**

Протеогеномные технологии как новая мето-  
дология молекулярной медицины

*Говорун В.М. (Москва)*

**12.30—13.15**

The Impact of Whole genome testing  
on laboratory services in Europe

*Hastins Rosalind (UK)*

**13.15—14.00** On the Origin and Diagnostics  
of Common Chromosome Disorders

*Hulten Maj A. (UK)*

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.00 Пленарное заседание №2**

**15.00—15.30** Генетика и репродукция человека  
*Kuliev A.M. (USA)*

**15. 30—16.00** Эпигенетика и репродукция че-  
ловека *Лебедев И.Н. (Томск)*

**16.00 16.30** Редкие заболевания в России —  
проблемы и перспективы *Захарова Е.Ю. (Москва)*

**16.30 — 17.00**

Предиктивная медицина — состояние и пер-  
спективы развития *Баранов В.С. (Москва)*

**17.00—17.30 Кофе-брейк**

**17.30 -18.30 Лекция Genetics in stroke**

*Arndt Rolfs (Germany)* **Красный зал «D»**

**15.00—15.15 Открытие школ для врачей**

**Современные подходы к диагностике и ле-  
чению наследственных заболеваний**

**Координаторы школ:**

*Ларионова В.И. (СПб), Намазова- Баранова Л.С.  
(Москва), Захарова Е.Ю. (Москва), Гудкова А.Я.  
(СПб).*

**15.15—19.00 Школа для врачей**

Успехи диагностики и лечения лизосомных за-  
болеваний

**Координаторы школы:**

*Захарова Е.Ю. (Москва), Семечкина А.Н. (Москва),  
Салогуб Г.Н. (СПб), Михайлова С.В. (Москва), Соло-  
зуб С.Н. (СПб), Созин С.Е. (СПб), Лисиченко О.В (Но-  
восибирск), Голивец Л.Т ( Москва), Капишинская  
С. В. (Нижний Новгород), Федорук Н.П., Шорина  
А.Р, Заболотский Р.М (Новосибирск), Щербакова  
М.Ю. (Москва)*

Клинико-биохимическая характеристика и ди-  
агностика лизосомных заболеваний

Дифференциальная диагностика и лечение му-  
кополисахаридозов

Дифференциальная диагностика и подходы  
к лечению болезни Ниманна-Пика тип С.

Трансплантация костного мозга как метод ле-  
чения больных, страдающих МПС 1типа и дру-  
гими нейрометаболическими заболеваниями.

Болезнь Гоше — современные подходы к диа-  
гностике и лечению

Болезнь Фабри как мультисистемное заболе-  
вание, перспективы ранней диагностики и ле-  
чения, ДНК-диагностика.

Опыт лечения и ведения больных с лизосом-  
ными болезнями в г. Новосибирске.

**17.00—17.30 Кофе-брейк**

## **8 июня**

### **Конгресс-зал**

**9.00—10.00** Лекция

Наследственные метаболические заболевания, их лечение *Arndt Rolfs (Germany)*

**10.15—12.00** Пленарное заседание №3

**10.15—10.45** ДНК-диагностика наследственных заболеваний — возможности и перспективы *Поляков А.В. (Москва)*

**10.45—11.15** Близнецы и химеры в современной генетике репродукции

*Голубовский М.Д. (США)*

**11.15—11.45** Этические проблемы медицинской генетики и молекулярной медицины

*Ижевская В.Л. (Москва)*

**11.45—12.00** Мнение врачей и пациентов о некоторых генетических технологиях (медико-социологический и этический анализ)

*Мириктичан Г.Л. (СПб)*

**12.00—12.20 Кофе-брейк**

**12.20—14.00 Школа для врачей**

### **Митохондриальные заболевания**

Координаторы школы:

*Сухоруков В.С. (Москва), Николаева Е.А. (Москва), Цыганкова П.Г., Даниленко Н.Г. (Белоруссия, Минск), Иткис Ю.С.*

Митохондриальные нарушения, их распространенность и значение для различных областей медицины

Митохондриальные энцефаломиопатии, вызванные мутациями ядерных и митохондриальных генов

Возможности и критерии диагностики различных вариантов митохондриальных нарушений. Трудности ДНК-диагностики митохондриальных болезней, связанных с мутациями митохондриальной ДНК

Принципы энерготропной терапии и эффективность лечения митохондриальных заболеваний

Патогенные мутации митохондриального генома

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—19.00 Школа для врачей**

### **Наследственные миопатии**

Координаторы школы:

*Сухоруков В.С., Харламов Д. А., Лазебник Т.А., Дадали Е.Л., Котлукова Н.П., Ледащева Т.А.*

Современные представления о молекулярной природе наследственных миопатий. Врожденные структурные миопатии.

Врожденные миодистрофии.

Прогрессирующие миодистрофии.

Метаболические миопатии

Алгоритмы диагностики наследственных миопатий. Возможности и перспективы лечения наследственных миопатий

Вопросы лечения миодистрофии Дюшенна

Клинический разбор

### **Красный зал «А»**

**15.00—17.00 Секция**

### **Образование и интеграция специалистов в области медицинской генетики и молекулярной медицины**

Председатели:

*Новиков П.В., Назаренко Л.П., Coviello Domenico*

**15.00—15.45** Медико-генетическое образование: организационные модели, примеры, от уровня студентов медицинских ВУЗов до (постдипломного) непрерывного медицинского образования

*Coviello Domenico (Italy)*

**15.45—16.30** Медико-генетическое образование для студентов медицинских ВУЗов и колледжей и интернов

*Thurston Virginia C. (USA)*

**16.30—17.00** Методы интеграции медицинской геномики в программу медицинских образовательных учреждений

*Thurston Virginia C. (USA)*

## 17.15—19.00 Секция

### Образование и интеграция специалистов в области медицинской генетики и молекулярной медицины (продолжение)

Председатели:

*Асанов А.Ю., Масленников А.Б., Петрин А.Н.*

**17.15—17.35** Преподавание медицинской генетики в РФ *Асанов А.Ю. (Москва)*

**17.35—17.50** Преподавание медицинской генетики — есть проблема?! *Мхеидзе М.О. (Санкт-Петербург)*

**17.50—18.05** Опыт преподавания медицинской генетики в СПбГПМА *Горбунова В.Н, Имянитов Е. Н. (Санкт-Петербург)*

**18.05—18.20** От классической генетики до молекулярной. Проблемы и вопросы преподавания *Коржаневская М.А. (Санкт-Петербург)*

**18.20—18.35** От медицинской генетики к молекулярной медицине. Реалии и перспективы последипломного образования *Харченко Т.В. (Санкт-Петербург)*

**18.35—18.50** Значение клинической информации при проведении молекулярно-генетической диагностики *Масленников А.Б. (Новосибирск)*

**18.50—19.00** Опыт создания электронного учебного пособия по молекулярной и трансляционной медицине *Малиновская Н.А. (Красноярск)*

## Красный зал «В»

### Секция Онкогематология

Председатели:

*Афанасьев Б.В., Gerard Wagemaker*

Аллогенная трансплантация гемопоэтических стволовых клеток при наследственных заболеваниях *Афанасьев Б.В. (Санкт-Петербург)*

Genetic modification of hematopoietic stem cells for advanced cell therapy of inherited disorders *Gerard Wagemaker (Роттердам, Нидерланды)*

Перестройки гена MLL у детей с острыми лейкозами *Цаур Г.А. (Екатеринбург)*

Прогностическая значимость мутаций генов FLT3 и NPM1 у больных острыми миелоидными лейкозами, МДС и смешанными миелоидными заболеваниями

*Мартынкевич И.С. (Санкт-Петербург)*

Пути предупреждения ложноположительных результатов в ходе молекулярного мониторинга МОБ у больных после алло-ТГСК *Загрянная М.В. (Санкт-Петербург)*

Исследование полиморфизма генов главного комплекса гистосовместимости в российской популяции *Алянский А.Л. (Санкт-Петербург)*

Цитогенетическая и молекулярно-генетическая диагностика гемобластозов в Саратовской области *Джумагазиева Д.С. (Саратов)*

FISH –технологии в онкологии *Логонова Ю.А.*

Дискуссия

### 17.15—19.00 Симпозиум Инновационные технологии Roche в геномике и молекулярной медицине

Решения Roche Applied Science для генетического и клеточного анализа: комплексный подход к персонализированной медицине *Грачева М.А., ООО «Рош Диагностика Рус», Москва*

Автоматическая пробоподготовка: системы MagNA Pure для экстракции нуклеиновых кислот *Грачева М.А., ООО «Рош Диагностика Рус», Москва*

Подходы Roche Applied Science к анализу точечных мутаций, полиморфизмов и метилирования ДНК *Грачева М.А., ООО «Рош Диагностика Рус», Москва*

Подходы Roche Applied Science к анализу экспрессии генов *Грачева М.А., ООО «Рош Диагностика Рус», Москва*

Секвенирование нового поколения 454/Roche на системах GS FLX и GS Junior для медико-генетических задач *Грачева М.А., ООО «Рош Диагностика Рус», Москва*

Современные технологии клеточного анализа Roche Applied Science для биомедицинских исследований *Коршунова И. В., ООО «Рош Диагностика Рус», Москва*

Обсуждение

### **Красный зал «С»**

#### **15.00—17.00 Школа для врачей Редкие заболевания в ортопедии**

Поражения шейного отдела позвоночника при наследственных синдромах. *Губин А.В. (СПб)*

Ортопедические проблемы у больных нейрофиброматозом *Афанасьев А.П. (СПб)*

Патология грудной клетки при наследственных заболеваниях *Комолкин И. А. (СПб)*

Синдром доброкачественной гипермобильности *Кенис В.М. (СПб)*

Системные дисплазии скелета у детей *Лапкин Ю.А. (СПб)*

Патология крупных суставов при эпифизарных дисплазиях *Мельченко Е. В. (СПб)*

Артрогрипоз и артрогрипозоподобные заболевания у детей *Сапоговский А. В. (СПб)*

Синдром каудальной регрессии *Казарян И.В. (СПб)*

#### **17.15—19.00 Секция Проблемы метрологии, сертификации и стандартизации в молекулярной диагностике**

Председатели:

*Эмануэль В.Л., Coviello Domenico*

**17.15—17.45** Организация и качество предоставления медико-генетических услуг в Европе *Coviello Domenico (Italy)*

**17.45—18.00** Внедрение международных принципов стандартизации молекулярно-генетических и молекулярно-биологических исследований в практику Российского здравоохранения. ИСО *Муравская Н.П. (Всероссийский научно-исследовательский институт оптико-физических измерений)*

**18.00—18.15** Результаты оценки качества молекулярно-биологических исследований в Федеральной системе внешней оценки качества лабораторных исследований *Малахов В.Н. (Росздравнадзор)*

**18.15—18.30** Итоги межлабораторных сравнений в области молекулярно-биологических исследований в системе КОМЕТ *Конопелько Л.А., Суворов В.И. (ВНИИ метрологии им. Д.И.Менделеева, Институт цитологии РАН, СПб)*

**18.30—18.45** Формирование междисциплинарного взаимодействия «физиков» и «лириков» на примере системы менеджмента качества в области молекулярных исследований *Эмануэль А.В. (СПб)*

**18.45—19.00** Опыт применения метода информационного структурного резонанса в задачах анализа данных ДНК-микрочипов *Дюк В.А. (СПб)*

### **Красный зал «D»**

#### **15.00—17.00 Секция Протеогеномные технологии как новая методология молекулярной медицины** Председатель: *Говорун В.М.*

**15.00—15.15** Возможности и перспективы времяпролетной МАЛДИ масс-спектрометрии в изучении инфекционных заболеваний человека. *Боровская А.Д., Икрянникова Л.Н., Ильина Е.Н. (Москва)*

**15.15—15.30** MALDI-TOF масс-спектрометрия как инструмент для исследования структуры ДНК *Генерозов Э.В. (Москва)*

**15.30—15.45** Молекулярная бактериология как новое направление молекулярной медицины. *Ильина Е.Н. (Москва)*

**15.45—16.00** Характеристика спектра наследственных и соматические мутаций у российских пациентов с колоректальным раком и предраковыми заболеваниями толстой кишки *Костин П.А. (Москва)*

**16.00—16.15** Выявление гиперметилирования генов SEPT9, HMTF, ALX4 И CDH1 при опухолях толстой кишки. *Захаржевская Н.Б. (Москва)*

**16.15—16.30** Протеомные профили для диагностики злокачественных опухолей. *Мошковский С.А., Карпова М.А., Фомченкова Е.Я., Торпыгин И.Ю. Арчаков А.И. (Москва)*

**16.30—16.45** Анализ генетических факторов предрасположенности к циррозу печени алкогольной и вирусной этиологии. *Чоговадзе А.Г. (Москва)*

**16.45—17.00** Исследование генов, обуславливающих возрастную дистрофию сетчатки. *Погода Т.В. (Москва)*

**17.15—19.00 Секция**

**Методы оценки мутагенных эффектов ксенобиотиков; нестабильность генома**

Председатели:

*Слозина Н.М., Воробцова И.Е.*

Генетическая предрасположенность людей к радиационным и химическим эффектам: анализ собственных данных и данных литературы *Тельнов В.И. (Озерск)*

Биоиндикация воздействия ионизирующей радиации при нештатных ситуациях *Воробцова И.Е. (СПб)*

Влияние полиморфизма генов XRCC1 и XRCC3 на уровень цитогенетических нарушений у рабочих уранодобывающей промышленности *Васильева З.Ж. (Санкт-Петербург; Казахстан, Алма-Ата; США, Галвестон)*

Частота мутаций в гене TP53 и особенности клеточного цикла при хроническом облучении человека

*Площанская О.Г., Веремеева Г.А., Почухайлова Т.Н., Блинова Е.А., Аклеев А.В. (Челябинск)*

Цитогенетические эффекты ионизирующей радиации *Тимошевский В.А., Лебедев И.Н., Васильев С.А. (Томск)*

Опосредованный адаптивный ответ, выявляемый при совместном культивировании лимфоцитов разнополых доноров *Колесникова И.С., Воробцова И.Е. (Санкт-Петербург)*

Кометный анализ ДНК в оценке повреждающих эффектов экзогенных токсикантов на уровне индивидуальных клеток *Ващенко А.А., Зайцев В.Г., Меклеева Б.В., Островский О.В. (Волгоград)*

Нестабильность генома при синдроме микроделеций *Савина Н.В., Смаль М.П., Кужир Т.Д.: Хурс О.М., Егорова Т.М.: Политыко А.Д., Гончарова Р.И. (Белоруссия, Минск)*

**Комната 5**

**10.15—14.00 Круглый стол «Один не как все» с участием пациентских организаций**

В работе круглого стола примут участие ведущие специалисты, представители органов законодательной и исполнительной власти, руководители пациентских организаций.

**Организации-участники круглого стола:**

Санкт-Петербургская ассоциация общественных объединений родителей детей-инвалидов «ГАООРДИ»

Общественные организации, оказывающие помощь и поддержку семьям с детьми с редкими и генетическими заболеваниями:

Некоммерческое партнерство «Организация помощи больным муковисцидозом» г. Санкт-Петербург,

Санкт-Петербургская общественная организация инвалидов «Даун- Центр»

Санкт-Петербургская общественная организация родителей детей-инвалидов с диагнозом фенилкетонурия

Региональная общественная организация низкорослых инвалидов «Созвездия»

Санкт-Петербургская общественная организация защиты детей-инвалидов с гипопаратиреозом и дисфункцией надпочечников «К независимой жизни»

Санкт-Петербургская общественная организация инвалидов и инвалидов с детства больных целиакией «Эмилия»

Фонд помощи детям-инвалидам с неврономышечными заболеваниями «Сириус»

Санкт-Петербургская общественная организация инвалидов с детства с поражением надпочечников «Вторая жизнь»

Благотворительная общественная организация инвалидов «Общество больных гемофилией СПб»

Национальная Ассоциация «Генетика»

Межрегиональная общественная организация «Помощь больным муковисцидозом»

Межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам, страдающим болезнью Гоше и их семьям».

Межрегиональная благотворительная общественная организация «Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера, другими формами мукополисахаридоза и иными редкими генетическими заболеваниями»

Общество инвалидов, страдающих синдромом Хантера.

Межрегиональная общественная организация «Содействие инвалидам, страдающим лизосомными болезнями накопления и их семьям».

### **В рамках круглого стола пройдут:**

Совещание специалистов по редким наследственным заболеваниям Учредительное собрание Российского Совета Экспертов

Рабочее совещание представителей пациентских организаций регионов Российской Федерации

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.00 Секция**

**Молекулярно-генетические основы нарушений липидного обмена**

Председатели: *Мандельштам М.Ю., Липовецкий Б.М., Денисенко А.Д. (СПб)*

**15.00—15.15** Типы дислипидемий, их клинические проявления и влияние на развитие атеросклероза *Липовецкий Б. М. (СПб)*

**15.15—15.30** Изучение молекулярной генетики семейной гиперхолестеринемии в России: итоги и перспективы *Мандельштам М.Ю. (СПб)*

**15.30—15.45** Экспрессия гена аполипопротеина А-I млекопитающих в клетках моноцитарно-макрофагального ряда — регуляция и возможные функции *Орлов С.В., Первозчиков А. П. (СПб)*

**15.45—16.00** Московская городская программа скрининга больных с семейной гиперхолестеринемией — первые результаты *Мешков А. Н. (Москва)*

**16.00—16.15** Ключевые белки обратного транспорта холестерина и атеросклероз. *Мирошникова В.В., Дёмина Е.П.*

**16.15—16.30** Адипокины при метаболическом синдроме *Денисенко А.Д. (СПб)*

**16.30—16.45** Медико-социальные аспекты помощи больным с семейной гиперхолестеринемией *Константинов В.О. (СПб)*

**16.45—17.00** Интенсивные методы лечения наследственных гиперлипидемий *Соколов А.А. (СПб)*

**17.15—19.00 Секция**

**Молекулярно-генетические основы спортивной медицины**

Председатели:

*Дидур М.Д., Матвеев С.В., Ахметов И.И.*

**17.15—17.30** Молекулярно-генетическая диагностика предрасположенности к занятиям спортом *Ахметов И.И. (Казань).*

**17.30—17.45** Оценка узкой специализации и индивидуализации тренировочного процесса у высококвалифицированных спортсменов на основе генетических программ *Егоров В.М. (Санкт-Петербург).*

**17.45—18.00** Генетическое тестирование в спорте — стратегическое направление спортивной медицины *Лидов П.И. (Москва).*

**18.00—18.10** Роль наследственных факторов в генезе стресс-индуцированной трансформации «спортивного сердца» *Линде Е.В. (Москва)*

**18.10—18.20** Зависимость реакций кардиореспираторной системы на гипоксию нагрузки от полиморфизмов генов *Дроздовская С.Б. (Украина, Киев)*

**18.20—18.30** Влияет ли ACTN3 R577X полиморфизм на высокие спортивные достижения *Пушкарев В.П. (Челябинск)*

**18.30—18.40** Полиморфизм генов миогенного фактора 6 и А-актина-3 и их ассоциация с физической активностью и структурой скелетных мышц человека *Дружевская А.М. (Санкт-Петербург)*

**18.40—18.50** Полиморфизм генов, ассоциированных с нарушением обмена веществ и питание юных спортсменов *Топанова А.А., Гольберг Н.Д. (Санкт-Петербург)*

**8.50 — 19.00** Ассоциация A/G полиморфизма гена мышечной креатинкиназы (СКММ) с физической работоспособностью спортсменов *Федотовская О.Н. (Санкт-Петербург)*

## Комната 6

### 15.00—17.00 Секция

#### Фармакогенетика

Председатели:

*Звартау Э.Э., Сычев Д.А.*

Проблема внедрения фармакогенетического тестирования в клиническую практику *Сычев Д.А. Игнатьев И.В. Кукес В.Г. (ММА им. И.М. Сеченова)*

Фармакогеномика ладастена *Середенин С.Б., Вахитова Ю.В. (ГУ НИИ фармакологии РАМН им. В.В. Закусова; Институт биохимии и генетики УНЦ РАН, Уфа)*

Фармакогенетика антитромботических препаратов *Вавилова Т.В. Сироткина О.В. (СПбГМА им.И.И.Мечникова, СПбГМУ им.И.П.Павлова, ПИЯФ им. Б.П.Константинова РАН)*

Фармакогенетические аспекты терапии зависимости от опиатов имплантантом налтрексона *Крупицкий Е.М., Звартау Э.Э. (СПбГМУ им. И.П.Павлова, НИПНИ им.В.М. Бехтерева)*

Вопросы фармакогенетики в безопасности фармакотерапии *Бурбелло А.Т., Загородникова К.А. (СПбГМА им.И.И.Мечникова)*

Фармакогенетические аспекты тяжелой астмы *Миронова Ж.А., Трофимов В.И., Дубина М.В., Янчина Е.В. (Кафедра госпитальной терапии и отдел молекулярно-генетических технологий НИЦ СПбГМУ им.И.П.Павлова)*

## Дискуссия

### 17.15—19.00 Секция

#### Клинико-биохимические и молекулярные аспекты минерализации скелета у здорового и больного ребенка

Председатели:

*Щеплягина Л.А., Костик М.М.*

Эндогенные и экзогенные факторы формирования скелета ребенка на первом году жизни *Щеплягина Л.А. (Москва)*

Полиморфизм генов, связанных с ростом и минерализацией скелета в норме и при хронической патологии у детей. *Ларионова В.И., Москаленко М.В. (СПб)*

Генетические аспекты снижения минеральной костной плотности у детей с ювенильным ревматоидным артритом *Костик М.М. (СПб)*

Клинико-биохимические особенности костной минерализации и полиморфизм гена рецептора витамина Д и остеокальцина у детей с сахарным диабетом *Тыртова Л.В. (СПб)*

**9 июня**

**Конгресс-зал**

**9.00—11.00 Школа для врачей**

**Диагностика и лечение наследственных и приобретенных кардиомиопатий**

Координаторы школы:

*Леонтьева И.В. (Москва), Щербакова М.Ю. (Москва), Гудкова А.А. (СПб), Котлукова Н.П. (Москва), Костарева А.А. (СПб)*

Дифференциальная диагностика врожденных и приобретенных форм амилоидоза с поражением сердца

Первичная рестриктивная кардиомиопатия вследствие мутаций генов белков саркомера

Первичная гипертрофическая кардиомиопатия вследствие мутации гена миозин-связывающего белка С

Первичная дилатационная кардиомиопатия с миопатией вследствие поражения гена Ламина А/С

Наследственные болезни обмена веществ с поражением миокарда

**11.00—11.30 Кофе-брейк**

**11.30—14.00 Школа для врачей**

**Органические ацидемии, диагностика, лечение, недостаточность биотинидазы, основы клинического питания.**

Координаторы школы:

*Николаева Е. А. (Москва), Захарова Е.Ю. (Москва), Ларионова В.И. (Санкт-Петербург), Пантелева Ю.О. (Санкт-Петербург) Михайлова С.В.(Москва), Здыбская Е.П. (Харьков,Украина)*

Дифференциальная диагностика и лечение болезней обмена органических кислот у детей (метилмалоновая, изовалериановая, глутаровая ацидемии 1 типа)

Клинический разбор больного с глутаровой ацидезией 1 типа.

Диагностика и лечение недостаточности биотинидазы

Основы клинического питания

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.30 Школа для врачей**

**Аминоацидопатии. Современные подходы к диагностике, лечению.**

**Основы клинического питания.**

Координаторы школы:

*Николаева Е. А. (Москва), Асанов А.Ю. (Москва), Полякова С.И. (Москва), Ларионова В.И.(СПб), Лязина Л.В.(СПб), Байдакова Г.В. (Москва), Пантелева Ю.О. (СПб), Гречанина Ю.Б. (Харьков,Украина), Поздеев В.К.(СПб), Королева Е.М. (СПб)*

Фенилкетонурия. Диагностика, лечение.

Тирозинемия. Диагностика, лечение. Демонстрация клинических случаев.

Болезнь кленового сиропа, диагностика и лечение

Подтверждающая диагностика заболеваний, выявляемых методом тандемной масс-спектрометрии

Основы клинического питания аминокислот

Мониторинг биологически активных аминокислот в плазме крови

**18.00 Церемония закрытия конгресса**

**Красный зал «А»**

**9.00—11.00 Секция**

**Онкогенетика**

Председатели: *Имянитов Е.Н., Дубина М.В.*

**9.00—9.15** Диагностическая значимость анализа генетических мутаций коннексина-26 для лечения рака желудка. *Мозговой Е.Д. (СПб)*

**9.15—9.30** Использование флуоресцентной гибридизации in situ (FISH) в диагностике рака мочевого пузыря *Васильева З.Ж., Воробцова И.Е. (СПб)*

**9.30—9.45** Высокая эффективность гефитиниба у больных немелкоклеточным раком легкого с мутацией в гене рецептора эпидермально-го фактора роста *Моисеенко Ф.В. (СПб)*

**9.45—10.00** Влияние белка p73 на апоптоз, канцерогенез и устойчивость к лекарственной терапии *Виноградская Г.Р. (Санкт-Петербург/Гатчина)*

**10.00—10.15** Генетический анализ множественных опухолей желудочно-кишечного тракта человека *Вострюхина О.А. (Санкт-Петербург/Гатчина)*

**10.15—10.30** Инновационные медицинские технологии в организации лаборатории морфологической и молекулярно-биологической диагностики опухолевых заболеваний *Тоцкая Е.Г., Поспелова Т.И. (Новосибирск)*

**10.30—10.45** Молекулярные маркеры для выбора лекарственной терапии при раке желудка *Волков Н.М. (СПб)*

**10.45—11.00** Наследственные раковые синдромы *Имянитов Е.Н. (СПб)*

**11.00—11.20 Кофе-брейк**

**11.20—14.00 Секция**

**Молекулярная неврология**

Председатели: *Гузева В.И., Горбунова В.Н., Чухловина М.Л.*

**11.20—11.40** Генетика эпилепсии *Гузева В.И. (Санкт-Петербург)*

**11.40—12.00** Опухоли головного мозга в структуре наследственных заболеваний нервной системы *Горбунова В. Н. (Санкт-Петербург)*

**12.00—12.15** Генетические аспекты инсульта *Чухловина М.Л. (Санкт-Петербург)*

**12.15—12.30** Клинико-молекулярно-генетические корреляции и пренатальная диагностика миодистрофии Дюшенна/Беккера *Ледашева Т.А. (Санкт-Петербург)*

**12.30—12.45** Молекулярно-генетические особенности и клинический полиморфизм митохондриальных миопатий *Сайкова Л. А., Пустозеров В.Г. (Санкт-Петербург)*

**12.45—13.00** Пренатальная диагностика наследственных болезней нервной системы (миодистрофия Дюшенна, фенилкетонурия, миотоническая дистрофия *Иващенко Т. Э. (Санкт-Петербург)*

**13.00—13.15** Наследственные формы болезни Паркинсона *Пчелина С. Н. (Санкт-Петербург)*

**13.15—13.30** Молекулярная диагностика миодистрофии *Ландузи-Дежерина Д. И. Руденко, В. М. Казаков (Санкт-Петербург)*

**13.30—13.45** Вопросы диагностики и лечения спинальной мышечной атрофии» *Вахарловский В. Г. (Санкт-Петербург)*

**13.45—14.00** Генотерапия мышечных дистрофий *Баранов А. Н. (Санкт-Петербург)*

Обсуждение

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.30 Секция**

**Молекулярная эндокринология**

Председатели:

*Тюльпаков А.Н., Красильникова Е.И.*

**15.00—15.15** Нарушения формирования пола (НФП) 46XY при сохранной секреции тестостерона: проблемы дифференциальной диагностики *Колодкина А.А., Нижник А.Н., Нокель М.А., Калинин Н.Ю., Тюльпаков А.Н. ФГУ Эндокринологический научный центр Росмедтехнологий, Москва*

**15.15—15.30** Клиническая и молекулярно-генетическая характеристика сахарного диабета типа MODY в Российской популяции *Зубкова Н.А., Тюльпаков А.Н. ФГУ Эндокринологический научный центр Росмедтехнологий, Москва*

**15.30—15.45** Клинический полиморфизм и генетические варианты врожденного гиперинсулинизма *Меликян М.А., Петрайкина Е.Е., Волков И.Э., Коломина И.Г., Петеркова В.А., Кристесен Х. (Москва, Одэнс-Дания)*

**15.45—16.00** Новые потенциальные партнеры и новые функции ядерного рецептора DAX1 — ключевого регулятора развития надпочечников и гонад *Рубцов П.М., Орехова А.С., Свердлова П.С., Тюльпаков А.Н.*

*Учреждение Российской академии наук Институт молекулярной биологии им. В. А. Энгельгардта РАН, <sup>2</sup>ФГУ Эндокринологический научный центр Росмедтехнологий, Москва*

**16.00—16.15** Наследственные формы недостаточности гормона роста: значение молекулярного анализа для диагностики и лечения

*Тюльпаков А.Н. ФГУ Эндокринологический научный центр Росмедтехнологий, Москва*

**16.15—16.30** Антицитокиновая терапия сахарного диабета 1 типа у детей *Волков И.Э. Республиканская детская клиническая больница, Москва.*

**16.30—16.45** Полиморфизмы генов адипоцитоклинов у больных абдоминальным ожирением *Беляева О.Д., СПб.*

**16.45—17.00** Влияние генетических полиморфизмов на клиническое течение и сердечно-сосудистые осложнения тиреотоксикоза *Бабенко А.Ю., СПб*

**17.00—17.15** Генетические аспекты атерогенных дислипидемий у больных сахарным диабетом 2 типа *Быстрова А.А., СПб*

**17.15—17.30** Биохимические и молекулярно-генетические основы развития метаболического синдрома у подростков. *Синицын П.А., Москва*

## **Красный зал «В»**

### **9.00—11.00 Секция**

#### **Молекулярно-генетические основы тромбозов**

Председатели:

*Вавилова Т.В., Папаян Л.П.*

История изучения и современные подходы к диагностике наследственных тромбофилий *Папаян Л.П., руководитель лаборатории свертывания крови РосНИИ гематологии и трансфузиологии, д.м.н., профессор (СПб)*

Генетическое консультирование больных с тромбозами — практические аспекты, польза и опасности *Вавилова Т.В., профессор кафедры госпитальной терапии СПбГМА им.И.И.Мечникова, зав.курсом клинической лабораторной диагностики*

Молекулярно-генетические основы развития артериальных тромбозов *Сироткина О.В., старший научный сотрудник Петербургского института ядерной физики им. Б.П. Константинова, к.б.н.*

Генетические полиморфизмы системы гемостаза и гетерогенность клинических проявлений венозного тромбоза *Капустин С.И., руководитель биохимической лаборатории РосНИИ гематологии и трансфузиологии, д.б.н.*

Эпидемиология тромбоза глубоких вен в системе нижней полой вены в г.Архангельске *Воробьева Н.А., профессор кафедры анестезиологии и реаниматологии Северного Государственного медицинского университета, д.м.н.*

Совместное исследование по разработке новых методов диагностики и профилактики акушерских осложнений у беременных женщин России и Украины с генетически обусловленными формами тромбофилии *Готов А.С. (Санкт-Петербург)*

### **11.00—11.30 Кофе-брейк**

#### **11.30—14.00 Секция**

#### **Молекулярная кардиология**

Председатели:

*Беркович О.А., Баранова Е.И., Шалыгин Л.Д.*

**11.30—11.55** Генетические аспекты ишемической болезни сердца *Беркович О.А. (СПб)*

**11.55—12.20** Артериальная гипертензия — генетически обусловленное заболевание? *Баранова Е.И. (СПб)*

**12.20—12.45** Ген-генные взаимодействия и их роль в определении прогноза у больных хронической сердечной недостаточностью *Ситникова М.Ю. (СПб)*

**12.45—13.00** Проблема внезапной коронарной смерти в современной кардиологии *Пармон Е.В. (СПб)*

**13.00—13.20** Молекулярно-генетические механизмы развития первичных кардиомиопатий *Костарева А.А. (СПб)*

**13.20—13.40** Гетерогенность наследственной предрасположенности к ИБС и возможность математического моделирования динамики заболевания на основе анализа SNP кандидатных генов *Богданова М.А. (СПб)*

**13.40—14.00** Половые различия в распределении генетического полиморфизма у больных с различными фенотипами метаболического синдрома *Войтович А.Н. (СПб)*

**14.00—15.00** **Перерыв на обед**

**15.00—17.30** **Секция**

**Молекулярная кардиология**

Председатели:

*Конради А.О., Матвеев С.А., Пинелис В.Г.*

**15.00—15.20** Молекулярно-генетические механизмы наследственных кардиомиопатий *Пинелис В.Г. (Москва)*

**15.20—15.50** Поиск новых фармакологических агентов, обеспечивающих механизм ишемического пре- кондиционирования сердца *Fomicheva E.V. (USA)*

**15.50—16.10** Активность параоксоназы 1 (*PON1*) и аллельные варианты гена *PON1* как фактор риска развития сердечно-сосудистой патологии *Пчелина С.Н. (СПб)*

**16.10—16.25** Полиморфизм генов ренин-ангиотензиновой системы и генов системы гемостаза у больных артериальной гипертензией в Республике Мордовия *Л.Н. Гончарова (Саранск)*

**16.25—16.40** Анализ корреляций между генетическими маркерами, ассоциированными с ишемической болезнью сердца, показателями липидного обмена и артериального давления *Хавинсон В. Х., Стрекалов Д. Л., Имянитов Е. Н., Лыщев А. А., Горбунова В. Н., Шварц Е. И. (СПб)*

**16.40—16.55** Сочетанное влияние генетических и традиционных факторов риска на развитие ишемической болезни сердца» *Андреев Е.Ю., Балацкий А.В., Макаревич П.И., Самоходская Л.М., Бойцов С.А. (Москва)*

**16.55—17.10** Ремоделирования миокарда левого желудочка в зависимости от клинико-генетических факторов у детей с артериальной гипертензией *Кузьмина С.В. (СПб).*

Обсуждение

**Красный зал «С»**

**9.00—11.00** **Секция**

**Пренатальная диагностика**

Председатели:

*Hulten Maj A., Баранов В.С., Золотухина Т.В*

**9.00—9.15** Диагностика хромосомных аномалий: подходы, методы, результаты *Рубцов Н.Б. (Новосибирск)*

**9.15—9.45** Широкомасштабное клиническое использование QF-PCR для быстрого пренатального диагноза частых хромосомных анеуплоидий *Чириглиано Винченцо (Барселона, Испания)*

**9.45—10.00** Современные решения для молекулярного кариотипирования в пренатальной диагностике — технология VACs-on-Beads, PerkinElmer *Миронова Ю.Э.*

**10.00—10.30** VACs-on-BeadsT, новая технология для быстрого выявления микроделеций и анеуплоидий у плода *Руосаари Салла (Perkin Elmer)*

**10.30—11.00** Новые разработки в пренатальной диагностике *Нилссон Матс (Швеция, Уппсала):*

**11.00—11.20** **Кофе-брейк**

**11.20—14.00** **Секция**

**Репродуктивная генетика**

Председатели:

*Лебедев И.Н., Зукин В.Д.*

**11.20—11.50** Репродуктивная генетика в ситуациях доктора Джекила и мистера Хайда *Golubovsky M.D. (USA)*

**11.50—12.20** Сравнительная геномная гибридизация на микрочипах в репродуктивной медицине — новые горизонты *Зукин В.Д. (Украина, Киев)*

**12.20—12.40** Использование сравнительной геномной гибридизации на микрочипах в предимплантационной диагностике у носителей сбалансированных транслокаций *Кременской М.О. (Украина, Киев)*

**12.40—13.00** Генетика гонадного мозаицизма *Ковалева Н.В. (Санкт-Петербург)*

**13.00—13.15** Наследственные факторы при различных формах нарушения репродуктивной функции супружеских пар *Фетисова И.Н. (Иваново)*

**13.15—13.30** Скрининг мутаций гена CFTR при мужском бесплодии *Маркова Е.В., Казьмина Н.В., Казанцева О.М., Татару Д.А., Зайцева Т.А., Светлаков А.В. (Красноярск)*

**13.30—13.45** Ангиогенез и привычное невынашивание беременности *Садекова О.Н., Никитина Л.А., Тихончук Е.Ю., Демидова Е.М.\*, Самоходская Л.М. (Москва)*

Обсуждение

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.30 Секция**

**Клиническая эпигенетика и ненакопиченное наследование**

Председатель: *Лебедев И.Н.*

Болезни экспансии в Республике Саха (Якутия) *Назаренко Л.П. (Томск)*

Аномальные изменения картины метилирования геномной ДНК при хроническом В-клеточном лимфолейкозе: гибридационный анализ на ДНК-чипах и функциональная значимость *Москалёв Е.А. (Germany, Heidelberg; Москва; Воронеж)*

Эпигенетические онкомаркеры во внеклеточных ДНК крови: особенности циркуляции и использование в онкодиагностике *Рыкова Е.Ю. (Новосибирск)*

Эпигенетический статус эмбрионального генома при хромосомном мозаицизме *Толмачёва Е.Н. (Томск)*

Сочетание мутаций гена P53 и метилирования MGMT при глиальных опухолях головного мозга у детей *Холодов Б.В. (Москва)*

Генетические и эпигенетические особенности минисателлита B2VNTR гена BDKRB2 в норме и при заболеваниях сердечно-сосудистой системы *Пицук Е.В. (Санкт-Петербург; Germany, Berlin-Buch)*

Закономерная связь между развитием некоторых эпигенетических болезней и нарушением метилирования ДНК, вследствие дефицита ферментов фолатного цикла *Гречанина Е.Я., Гречанина Ю. Б., Здыбская Е. П., Христич А. В., Васильева О.В., Новикова И. В., Гусар В. А. (Украина, Харьков)*

Атаксия-телеангиэктазия как модель для изучения ускоренного старения и повышенной радиочувствительности *Спивак И.М., Полуботко Е.А., Михельсон В.М. (Санкт-Петербург)*

Эпигенетических маркеры при атаксии-телеангиэктазии и прогноз течения заболевания. *Куранова М.Л., Спивак И.М. (Санкт-Петербург)*

**Красный зал «D»**

**9.00—11.00 Секция**

**Современные лабораторные технологии**

Председатели: *Hastings Rosalind (UK), Горovenко Н.Г.*

**9.00—9.20** Продукция QIAGEN: Современные решения для молекулярной медицины *Обозная М. Б.(Москва)*

**9.20—9.40** Готовые решения задач молекулярной медицины. *Каширская М.С.*

**9.40—10.00** Оценка частот полиморфных вариантов генов, ассоциированных с распространенными заболеваниями у жителей Украины *Горовенко Н.Г. (Украина, Киев)*

**10.00—10.20** Распространенность полиморфизмов C677T MTHFR и A66G MTRR генов системы фолатного цикла в популяции Восточной Украины. *Гусар В. А. (Украина, Харьков)*

**10.20—11.00** Контроль качества генетических лабораторий в Европе *Хастингс Розалинд (Великобритания, Оксфорд)*

**11.00—11.20 Кофе-брейк**

**11.20—14.00 Секция**

**Современные методы скрининга наследственных заболеваний у новорожденных**  
Председатели: *Moench Eberhard, Вохмянина Н.В., Романенко О.П.*

**11.20—12.00 Скрининг новорожденных в Германии: предпосылки и результаты**

*Менх Эберхард (Германия, Берлин)*

**12.00—12.20** Оптимизация неонатального скрининга для успешной реализации приоритетного национального проекта в сфере здравоохранения в Санкт-Петербурге  
*Вохмянина Н.В. (Санкт-Петербург)*

**12.20—12.40** Фосфоресцентные иммунобиочипы как перспективное направление в неонатальном скрининге» *Осин Н.С., Помелова В.Г. (ЗАО «Иммуноскрин», Москва)*

**12.40—13.00** Масс-спектрометрия в клинических исследованиях — возможное и реальное  
*Подвальный Е. (Москва)*

**13.00—13.20** Новые возможности старого метода  
*Гречанина Е.Я., Новикова И.В., Федосеева Н.П., Гречанина Ю.Б., Гусар В.А., Показий Н.А., Фадеева А.Л. (Украина, Харьков)*

Обсуждение

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.30 Секция**

**Молекулярная аллергология, пульмонология.**

Председатели: *Асанов А.Ю., Ларионова В.И., Новик Г.А.*

Молекулярно-генетические аспекты атопической бронхиальной астмы *Иващенко Т.Э. (Санкт-Петербург, НИИ акушерства и гинекологии им. Д.О. Отта РАМН)*

К вопросу о роли внешних и генетических факторов в формировании предрасположенности к бронхиальной астме» *Лаврова О.В. (Санкт-Петербург, Санкт-Петербургский Государственный Медицинский Университет им. акад. И.П. Павлова)*

Клинико-генетические подходы к выбору базисной терапии бронхиальной астмы *Жданова М.В., Исупова Е.А., Новик Г.А., Ларионова В.И. (Санкт-Петербург, Санкт-Петербургская Государственная Педиатрическая Медицинская Академия)*

Влияние генетических факторов на выраженность стероидного остеопороза у больных идиопатическим фиброзирующим альвеолитом *Улитина А.С., Илькович Ю.М., Новикова Л.Н., Дзадзуа Д.В., Дубина М.В. (Санкт-Петербург, Санкт-Петербургский Государственный Медицинский Университет им. акад. И.П. Павлова)*

Фенотипические особенности бронхиальной астмы у детей при различных аллельных полиморфизмах генов «предрасположенности» (GSTT1, GSTM1, ACE, eNOS) *Сардарян И. С., Желенина Л. А., Коростовцев Д. С., Галустян А. Н. (Санкт-Петербург Санкт-Петербургская Государственная Педиатрическая Медицинская Академия)*

**Комната 5**

**9.00—11.00 Секция**

**Генетические заболевания в пульмонологии, муковисцидоз**

Председатели: *Желенина Л.А., Орлов А.В.*

**9.00—9.20** Перспективы лечения пациентов с муковисцидозом *Орлов А.В. (СПб)*

**9.20—9.40** Перспективы физических методов лечения у пациентов с муковисцидозом (вчера, сегодня, завтра) *Симонова О.И. (Москва)*

**9.40—10.00** Метаболические нарушения у пациентов с муковисцидозом и возможности их коррекции *Ларионова В.И. (СПб)*

**10.00—10.15** Первый случай диагностики редкого наследственного заболевания (врожденного центрального гиповентиляционного синдрома) в России *Назаренко М.С. (Томск)*

**10.15—10.30** Жизненные сценарии пациентов с муковисцидозом *Шамановская Ю.А. (СПб)*

## **Обсуждение**

### **11.00—11.20 Кофе-брейк**

#### **11.20—14.00 Секция**

##### **Клеточные технологии**

Председатели: *Филатов М.В., Зайчик А.Ш., Анисимов С.В.*

**11.20—11.50** Стволовые клетки в эндокринологии *Зайчик А.Ш. (Санкт-Петербург)*

**11.50—12.20** Регенераторная терапия при сердечной недостаточности *Анисимов С.В. (Санкт-Петербург)*

**12.20—12.50** Клеточные технологии в терапии злокачественных опухолей *Филатов М.В. (Санкт-Петербург)*

**12.20—12.40** Клеточные технологии и ДКМП *Иванов Д.В.*

**12.40—13.10** Роль эндометриальных стволовых клеток в заместительной терапии *Иванов Д.В.*

**13.10—13.40** Hsp70 внутри или вне опухолевой клетки как охранник клетки или организма. *Маргулис Б.А. (Санкт-Петербург)*

## **Обсуждение**

### **14.00—15.00 Перерыв на обед**

#### **15.00—17.30 Секция**

##### **Молекулярно-генетические основы наследственных нарушений соединительной ткани**

Председатели: *Кадурина Т.И., Земцовский Э.В.*

Первые Российские рекомендации «Наследственные нарушения соединительной ткани». Основные положения *Земцовский Э.В. (Санкт-Петербург)*

Молекулярно-генетические основы наследственных нарушений соединительной ткани. Общая характеристика. Достижения и проблемы. *Кадурина Т.И., Горбунова В.Н. (Санкт-Петербург)*

Полиморфизм матричных металлопротеиназ и его роль в состояниях, связанных с ремоделингом внеклеточного матрикса *Чухловин А.Б. (Санкт-Петербург)*

Роль матричных металлопротеиназ в патогенезе аневризмы восходящего отдела аорты *Моисеева О.М., Воронкина И.В., Иртюга О.Б., Успенский В.Е. (Санкт-Петербург)*

Наследственные нарушения соединительной ткани в акушерско-гинекологической практике *Смольнова Т.Ю. (Москва)*

Молекулярно-генетические особенности патологии соединительной ткани в акушерской практике *Донников А.Е. (Москва)*

## **Комната 6**

### **9.00—11.00 Круглый стол**

#### **ДНК — технологии в судебной практике**

Председатель: *Хальчицкий С. Е.*

Участники круглого стола:

*Щербаков Владимир Владимирович*, директор частного судебно-экспертного предприятия, депутат ЗАКСа Ростовской обл.

*Корниенко Игорь Валериевич*, заведующий отделом судебных экспертиз и медицинской идентификации 16 Государственного Центра судебно-медицинских и криминалистических экспертиз Северо-Кавказского военного округа Министерства обороны РФ, Ростов-на-Дону.

*Тучик Евгений Савельевич*, главный судебно-медицинский эксперт РОСЗДРАВНАДЗОРА МЗ и СР, заместитель руководителя Национального Центра медицинской экспертизы Российской Медицинской Ассоциации — РМА.

*Толмачев Игорь Анатольевич*, начальник кафедры судебной медицины ВМедА (СПб)

*Альшевский Владимир Владимирович*, сотрудник кафедры судебной медицины ВМедА (СПб)

*Монахов Виктор Николаевич*, советник юстиции 1 класса, профессор кафедры ЮНЕСКО по авторскому и другим правам интеллектуальной собственности, главный специалист Научного центра развития библиотечно-информационного дела ЦУНБ им. Н.А. Некрасова, старший научный сотрудник Института государства и права Российской академии наук.

*Скакун Владимир Николаевич*, заведующий судебно-биологическим отделением бюро судебно-медицинской экспертизы Новгородской области, к.б.н.

*Асеев Михаил Владимирович*, с.н.с. лаб. пренатальной диагностики НИИАГ, к.б.н.

*Иванов Павел Леонидович*, профессор, д.б.н. Ведущий научный сотрудник, заведующий группой молекулярно-генетической индивидуализации организмов, Институт молекулярной биологии им. В.А.Энгельгардта РАН; Заведующий отделом молекулярно-генетических научных и экспертных исследований, Российский центр судебно-медицинской экспертизы МЗ РФ

*Новицкий Владимир Михайлович*, Первый Вице-президент Общественной палаты Санкт-Петербурга, адвокат, Президент Российской секции Международного общества прав человека в России, сопредседатель фонда защиты прав спортсменов и спортивных объединений, награжден знаком «Почетный адвокат России».

*Надежда Костина*, специалист по судебно-медицинской тематике издания «Совершенно секретно»

*Животовский Лев Анатольевич*, профессор, доктор биологических наук, главный научный сотрудник Института общей генетики им. Н. И. Вавилова РАН, лауреат Государственной премии РФ

*Ягмуров Оразмурат Джумаевич*, зав. каф. судебной медицины СПбГМУ, профессор, докт. мед. наук,

**11.00—11.30 Кофе-брейк**

**11.30—14.00 Круглый стол**

**ДНК — технологии в судебной практике (Продолжение)**

**14.00—15.00 Перерыв на обед**

**15.00—17.30 Секция**

**Статистические и информационные технологии в медицинских исследованиях, вопросы терминологии**

Председатели:

*Хромов-Борисов Н.Н., Разоренова Т.С., Шавловский М.М.*

Применение методов многомерной статистики при сравнительном исследовании двух этнических групп *Бражникова Е.А., Дружинин В.Г. (Кемерово)*

Модернизация факторного анализа с целью получения графических форм, изображающих схемы межкомпонентных взаимоотношений в сложных биомедицинских системах *Воробьев Н.И. (Санкт-Петербург)*

Применение методов кластерного анализа для диагностики митохондриальных заболеваний *Гречанина Е. Я., Гречанина Ю.Б., Васильева О. В., Поворознюк А.И., Филатова А.Е. (Украина, Харьков)*

Синдром статистической снисходительности или значение и назначение P-значения *Хромов-Борисов Н. Н. (Санкт-Петербург)*

Возможности информационных технологий в функциональной реабилитации онкологических больных *Шихлярова А.И., Барсукова Л.П., Марьяновская Г.Я., Шейко Е.А., Коробейникова Е.П., Протасова Т.П. (Ростов-на-Дону)*

Новая методика фенотипирования для предсказания оценки эффективности фармакотерапии травматического токсикоза с помощью математической модели *Филимонова А.А. (Казань)*  
Оценка эффективности фармакотерапии травматического токсикоза с помощью математической модели *Юнусов И.А., Курицына Н.А., Зарубина И.В., Шабанов П.Д. (Санкт-Петербург)*

Вопросы терминологии в молекулярной медицине *Шавловский М.М. (Санкт-Петербург)*

# Содержание

**СТАТЬИ** Евгений Иосифович Шварц

**СИНДРОМ НИЙМЕГЕН В УКРАИНЕ** Акопян Г. Р., Макух Г. В., Костюченко Л. В., Маркевич Н.В.

**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО ПОЛИКИСТОЗА ПОЧЕК. ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ** Арутюнян С.С., Ларионова В.И., Савенкова Н.Д.

**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ИММУНОВОСПАЛИТЕЛЬНОГО СИНДРОМА В КЛИНИКЕ ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА** Афанасьев Ю.И., Кузубова А.В., Григорова С.Ю.

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ К ЗАНЯТИЯМ СПОРТОМ** Ахметов И.И.

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ КАРДИОВАСКУЛЯРНЫХ И ЦЕРЕБРОВАСКУЛЯРНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ. ОБЗОР ЛИТЕРАТУРЫ** Васильева О.В., Полоников А.В., Иванов В.П., Солодилова М.А., Вялых Е.К., Полякова Н.В., Анцупов В.В.

**КЛИНИКО-ИММУНОЛОГИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ СИНДРОМА НИЙМЕГЕН (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)** Волянская Л.А., Дмитраш Л.Н.

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРИРОДА СЕНСОНЕВРАЛЬНОЙ ТУГОУХОСТИ У ЖИТЕЛЕЙ БЕЛАРУСИ** Даниленко Н.Г., Синявская М.Г., Левая-Смоляк А.М., Олейник О.А., Меркулова Е.П., Давыденко О.Г.

**МУТАЦИЯ ГЕНА NF-1 И ДЕФОРМАЦИЯ ПОЗВОНОЧНИКА** Зайдман А.М., Завьялова Е.Л., Михайловский М.В., Новиков В.В., Васюра А.С., Суздалов В.А., Садовой М.А.

**КЛИНИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ АНГИОТЕНЗИНПРЕВРАЩАЮЩЕГО ФЕРМЕНТА И АПОЛИПОПРОТЕИНА E** Корнева В.А.

**О РОЛИ КОРРЕКТОРСКИХ ЭКЗОНУКЛЕАЗ В КАНЦЕРОГЕНЕЗЕ** Кравецкая Т. П., Ронжина Н. Л., Крутяков В. М.

**УРОВЕНЬ ЭКСПРЕССИИ CD38/АДФ-РИБОЗИЛЦИКЛАЗЫ И ЦИТОКИНОВ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ ПРИ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЕ** Крапошина А.Ю., Собко Е.А., Каптюк Л.И., Демко И.В., Салмина А.Б.

**ИЗУЧЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ В РОССИИ: ИТОГИ И ПЕРСПЕКТИВЫ** Мандельштам М.Ю., Захарова Ф.М., Голубков В.И., Головина А.С., Комарова Т.Ю., Масленников А.Б., Татищева Ю.А., Липовецкий Б.М., Константинов В.О., Корнева В.А., Денисенко А.Д., Васильев В.Б.

**АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ IL6 И TGFB1 С ПЛОТНОСТЬЮ КОСТНОЙ ТКАНИ И УРОВНЕМ ЕЕ МЕТАБОЛИЗМА У БОЛЬНЫХ ОСТЕОПОРОЗОМ В САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ** Мищенко Е.Б., Котова С.М., Санькова Т.П., Цымбаленко Н.В., Дорохова И.И.

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ИНФАРКТА МИОКАРДА ПО ПОЛИМОРФНЫМ МАРКЕРАМ ГЕНОВ АПОПТОЗА И СИСТЕМЫ ГЕМОСТАЗА** Насибуллин Т.Р., Туктарова И.А., Васильева А.М., Граховская Е.М., Карамова И.М., Мустафина О.Е.

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕХАНИЗМЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ КАРДИОМИОПАТИЙ** Пинелис В.Г., Березнева Н.А., Асанов А.Ю.

**ВЛИЯЕТ ЛИ АСТН3 R577X ПОЛИМОРФИЗМ НА ВЫСОКИЕ СПОРТИВНЫЕ ДОСТИЖЕНИЯ?** Пушкарёв В.П., Леконцев Е.В., Куликов Л.М., Пушкарев Е.Д., Рахманина Л.В., Вишнева В.Ю., Дятлов Д.А.

**НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ГЕНОМА ПРИ СИНДРОМЕ МИКРОДЕЛЕЦИИ** Савина Н.В., Смаль М.П., Кужир Т.Д., Хурс О.М., Егорова Т.М., Политыко А.Д., Гончарова Р.И.

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ ЛЮДЕЙ К РАДИАЦИОННЫМ И ХИМИЧЕСКИМ ЭФФЕКТАМ: АНАЛИЗ СОБСТВЕННЫХ ДАННЫХ И ДАННЫХ ЛИТЕРАТУРЫ** Тельнов В.И.

**ИННОВАЦИОННЫЕ МЕДИЦИНСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ В ОРГАНИЗАЦИИ ЛАБОРАТОРИИ МОРФОЛОГИЧЕСКОЙ И МОЛЕКУЛЯРНО-БИОЛОГИЧЕСКОЙ ДИАГНОСТИКИ ОПУХОЛЕВЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ** Тоцкая Е.Г., Поспелова Т.И.

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ФАКТОРЫ ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ФОРМАХ НАРУШЕНИЯ РЕПРОДУКТИВНОЙ ФУНКЦИИ СУПРУЖЕСКОЙ ПАРЫ** Фетисова И.Н.

**СИНДРОМ СТАТИСТИЧЕСКОЙ СНИСХОДИТЕЛЬНОСТИ ИЛИ ЗНАЧЕНИЕ И НАЗНАЧЕНИЕ Р-ЗНАЧЕНИЯ** Хромов-Борисов Н.Н.

**ОСОБЕННОСТИ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ АЛЛЕЛЬНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНОВ, КОДИРУЮЩИХ КОМПОНЕНТЫ СИСТЕМЫ ГЕМОСТАЗА, У БОЛЬНЫХ АТЕРОСКЛЕРОЗОМ АРТЕРИЙ НИЖНИХ КОНЕЧНОСТЕЙ ПРИ НАЛИЧИИ ГИПЕРГОМОЦИСТЕИНЕМИИ** Шмелева В.М., Капустин С. И., Кленкова Н.А., Блинов М.Н., Папаян Л.П.

## **ТЕЗИСЫ**

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ДИСПЛАЗИИ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ**

**ОСНОВНЫЕ ПОЛОЖЕНИЯ ПЕРВЫХ РОССИЙСКИХ НАЦИОНАЛЬНЫХ РЕКОМЕНДАЦИЙ ПО ПРОБЛЕМЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ**

*Земцовский Э.В.*

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НАРУШЕНИЙ СОЕДИНИТЕЛЬНОЙ ТКАНИ. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА. ДОСТИЖЕНИЯ И ПРОБЛЕМЫ**

*Кадурина Т.И., Горбунова В.Н.*

**ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ГЕТЕРОГЕННОСТЬ АГРЕССИВНОГО ПАРОДОНТИТА**

*Кадурина Т.И., Цимбалистов А.В., Шторина Г.Б., Нацвлишвили Т.Т.*

**КЛЕТОЧНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ**

**РОЛЬ МОДИФИКАЦИИ ЭКСПРЕССИИ mTOR В МЕХАНИЗМАХ СТАРЕНИЯ И РАЗВИТИЯ ВОЗРАСТ-АССОЦИИРОВАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

*Анисимов В.Н., Забежинский М.А., Попович И.Г., Егормин П.А., Пискунова Т.С., Семенченко А.В., Тындык М.Л., Юрова М.Н.*

**ВОЗМОЖНОСТИ ДИФФЕРЕНЦИРОВКИ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ЭНДОМЕТРИЯ**

*Иванов Д.В., Хадарцев А.А., Хадарцев В.А., Станков Д.С., Субботина Т.И., Сабурова И.Н., Кошелева Н.В., Горкун А.А.*

**КЛИНИЧЕСКИЕ, БИОХИМИЧЕСКИЕ И МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ МИНЕРАЛИЗАЦИИ СКЕЛЕТА**

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕХАНИЗМЫ РАЗВИТИЯ ОСТЕОПОРОЗА КАК МИШЕНИ ДЛЯ СОЗДАНИЯ НОВЫХ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ПРЕПАРАТОВ**

*Фаламеева О.В., Графов А.В., Храпова Ю.В., Куляев Е.А., Рзаев М.М., Верхотурова В.Т., Плотникова И.В., Садовой М.А.*

**МЕТОДЫ ОЦЕНКИ МУТАГЕННОГО ЭФФЕКТА КСЕНОБИОТИКОВ**

**ВЛИЯНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ XRCC1 И XRCC3 НА УРОВЕНЬ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ У РАБОЧИХ УРАНОДОБЫВАЮЩЕЙ ПРОМЫШЛЕННОСТИ**

*Васильева З.Ж., Берсимбаев Р.И., Бекманов Б.О., АуУ.*

**КОМЕТНЫЙ АНАЛИЗ ДНК В ОЦЕНКЕ ПОВРЕЖДАЮЩИХ ЭФФЕКТОВ ЭКЗОГЕННЫХ ТОКСИКАНТОВ НА УРОВНЕ ИНДИВИДУАЛЬНЫХ КЛЕТОК**

*Ващенко А.А., Зайцев В.Г., Меклеева Б.В., Островский О.В.*

**РОЛЬ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ В ОЦЕНКЕ ОТДАЛЁННЫХ ПОСЛЕДСТВИЙ ДЕЙСТВИЯ ИОНИЗИРУЮЩЕЙ РАДИАЦИИ НА ЧЕЛОВЕКА.**

*Воробцова И.Е., Семёнов А.В., Васильева З.Ж.*

**ОПОСРЕДОВАННЫЙ АДАПТИВНЫЙ ОТВЕТ, ВЫЯВЛЯЕМЫЙ ПРИ СОВМЕСТНОМ КУЛЬТИВИРОВАНИИ ЛИМФОЦИТОВ РАЗНОПОЛЫХ ДОНОРОВ**

*Колесникова И.С., Воробцова И.Е.*

**ЧАСТОТА МУТАЦИЙ В ГЕНЕ TP53 И ОСОБЕННОСТИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ ОБЛУЧЕНИИ ЧЕЛОВЕКА**

*Площанская О.Г., Веремеева Г.А., Почухайлова Т.Н., Блинова Е.А., Аклев А.В.*

## **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЭФФЕКТЫ ИОНИЗИРУЮЩЕЙ РАДИАЦИИ**

*Тимошевский В.А., Лебедев И.Н., Васильев С.А.*

## **МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ТРОМБОЗОВ**

**ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПОЛИМОРФИЗМОВ, АССОЦИИРОВАННЫХ С ТРОМБОЗАМИ, У БОЛЬНЫХ С ОТЯГОЩЕННЫМ АНАМНЕЗОМ** Бердюгина О.В.

**СОВМЕСТНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПО РАЗРАБОТКЕ НОВЫХ МЕТОДОВ ДИАГНОСТИКИ И ПРОФИЛАКТИКИ АКУШЕРСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ У БЕРЕМЕННЫХ ЖЕНЩИН РОССИИ И УКРАИНЫ С ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫМИ ФОРМАМИ ТРОМБОФИЛИИ** Глотов А.С., Вашукова Е.С., Канаева М.Д., Бикмуллина Д.Р., Зайнулина М.С., Татарский П.С., Лившиц Л.А., Баранов В.С.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ КАРДИОЛОГИЯ**

**СОЧЕТАННОЕ ВЛИЯНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИХ И ТРАДИЦИОННЫХ ФАКТОРОВ РИСКА НА РАЗВИТИЕ ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА** Андреев Е.Ю., Балацкий А.В.,<sup>1</sup> Макаревич П.И., Самоходская Л.М., Бойцов С.А.

**РОЛЬ ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА КОННЕКСИНА-37 В РАЗВИТИИ ИНФАРКТА МИОКАРДА**

*Балацкий А.В., Андреев Е.Ю., Самоходская Л.М., Бойцов С.А.*

**ГАПЛОТИПИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ ГЕНА CCL2 У БОЛЬНЫХ ЭССЕНЦИАЛЬНОЙ ГИПЕРТЕНЗИЕЙ**

*Белоногова В.А., Насибуллин Т.Р., Туктарова И.А., Карамова И.М., Мустафина О.Е.*

**ПОЛОВЫЕ РАЗЛИЧИЯ В РАСПРЕДЕЛЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА У БОЛЬНЫХ С РАЗНЫМИ ФЕНОТИПАМИ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО СИНДРОМА**

*Войтович А.Н., Богданова М.А., Смирнов Б.И., Быстрова А.А., Глебовская Т.Д., Красильникова Е.И., Бадмаева М.И., Беркович О.А., Шляхто Е.И. Ларионова В.И.*

**ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ РЕНИН-АНГИОТЕНЗИНОВОЙ СИСТЕМЫ И ГЕНОВ СИСТЕМЫ ГЕМОСТАЗА У БОЛЬНЫХ АРТЕРИАЛЬНОЙ ГИПЕРТОНИЕЙ В РЕСПУБЛИКЕ МОРДОВИЯ**

*Гончарова Л.Н., Тимошкина Е.И., Семенова С.В., Кузовенкова О.Н., Постнов А.Ю*

**АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМА Q192R ГЕНА ПАРАОКСОНАЗЫ PON1 С ПОКАЗАТЕЛЯМИ ЛИПИДОГРАММЫ** Колбасин Л.Н., Урванцева И.А., Гильнич Н.А.

**ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА АНГИОТЕНЗИНОГЕНА M235T И КЛИНИЧЕСКИЕ, СТРУКТУРНО-ФУНКЦИОНАЛЬНЫЕ ПОКАЗАТЕЛИ СЕРДЦА У БОЛЬНЫХ ХРОНИЧЕСКОЙ СЕРДЕЧНОЙ НЕДОСТАТОЧНОСТЬЮ ИШЕМИЧЕСКОГО ГЕНЕЗА** Краснова О.А., Ситникова М.Ю., Иванов С.Г., Ларионова В.И.

**СРАВНИТЕЛЬНОЕ ИЗУЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ СЕМЕЙНОЙ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИИ В САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ И В ПЕТРОЗАВОДСКЕ** Мандельштам М.Ю., Головина А.С., Комарова Т.Ю., Липовецкий Б.М., Константинов В.О., Корнева В.А., Денисенко А.Д., Васильев В.Б.

**ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ РЕНИН-АНГИОТЕНЗИНОВОЙ СИСТЕМЫ ПРИ СЕМЕЙНЫХ ФОРМАХ ГИПЕРТРОФИЧЕСКОЙ КАРДИОМИОПАТИИ** Пинелис В.Г., Березнева Н.А., Громыко О.Е., Асанов А.Ю.

**СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ РАСПРЕДЕЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ ECNOS 4A/4B, PON1 Q191R, EDN1 LYS198ASN, AVCA1 C69T У ЖЕНЩИН С КАРДИАЛЬНЫМ СИНДРОМОМ X И С АТЕРОСКЛЕРОТИЧЕСКИМ ПОРАЖЕНИЕМ КОРОНАРНЫХ АРТЕРИЙ**  
Феоктистова В.С., Колесниченко М.Г., Леонова И.А., Болдуева С.А., Сироткина О.В.

**АНАЛИЗ АССОЦИИ НЕКОТОРЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ РИСКА ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА С ПОКАЗАТЕЛЯМИ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА И АРТЕРИАЛЬНОГО ДАВЛЕНИЯ**  
Хавинсон В. Х., Стрекалов Д. Л., Лыщев А. А., Горбунова В. Н., Шварц Е. И.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ НЕВРОЛОГИЯ**

**ОПЫТ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЬНЫХ С ПРОКСИМАЛЬНОЙ СПИНАЛЬНОЙ МЫШЕЧНОЙ АТРОФИЕЙ ПРЕПАРАТАМИ ВАЛЬПРОЕВОЙ КИСЛОТЫ** Вахарловский В.Г., Железнякова Г.Ю., Киселёв А.В., Команцев В.Н., Егорова А.А., Сезнева Т.Н., Юрьева Р.Г., Вахарловская М.В., Баранов А.Н., Баранов В.С.

**ОПУХОЛИ ГОЛОВНОГО МОЗГА В СТРУКТУРЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ** Горбунова В. Н.

**ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНА UGT1A6 У ДЕТЕЙ С ЭПИЛЕПСИЕЙ В РОССИЙСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ**  
Горючева О. В., Абрамов А. А., Горючева Ю. В., Айвазян С. А., Осипова К.В., Яворская М. М., Шахтарин В. В., Притыко А. Г.

**О РИСКЕ РЕЦИДИВОВ ИДИОПАТИЧЕСКИХ ФОРМ ЭПИЛЕПСИИ У ДЕТЕЙ**  
Гузева В.В., Гузева О.В.

**ДЕФИЦИТ СИНАПТИЧЕСКИХ БЕЛКОВ В МОЗГЕ ТРАНСГЕННЫХ DROSOPHILA MELANOGASTER С ГИПЕРЭКСПРЕССИЕЙ ГЕНА APP ЧЕЛОВЕКА**  
Кислик Г. А., Родин Д.И., Большакова О.И., Саранцева С. В.

**ТРУДНОСТИ В ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ ГИПЕРКИНЕТИЧЕСКОГО СИНДРОМА**  
Ключева Е.Г., Голдобин В.В.

**КЛИНИКО-МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КОРРЕЛЯЦИИ ПРИ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА/БЕККЕРА** Ледащева Т.А.

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ПАРКИНСОНА.** Пчелина С.Н., Якимовский А.Ф., Емельянов А.К., Иванова О.Н., Усенко Т.С., Дроздова А.С., Шабалина И.Г. Шварцман А.Л.

**МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ И КЛИНИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ МИОПАТИЙ** Сайкова Л.А., Пустозеров В.Г.

**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ ИШЕМИЧЕСКОГО ИНСУЛЬТА** Чухловина М.Л.

**ИССЛЕДОВАНИЕ ГЕНА SCN1A ПРИ ИДИОПАТИЧЕСКИХ ЭПИЛЕПСИЯХ** Шахтарин В.В., Дрозд О.В., Рогожина Е.М., Айвазян С.О., Бачманова М.С., Притыко А.Г.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ ОНКОГЕМАТОЛОГИЯ**

**ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНОВ ГЛАВНОГО КОМПЛЕКСА ГИСТОСОВМЕСТИМОСТИ В РОССИЙСКОЙ ПОПУЛЯЦИИ**

Алянский А.Л., Паина О.В., Иванова Н.Е., Головачёва А.А., Афанасьев Б.В.

**АЛЛОГЕННАЯ ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ.** Афанасьев Б.В., Зубаровская Л.С., Станчева Н.В., Семенова Е.В.

**ЭКСПРЕССИЯ ГЕНОВ CYP1A1, CYP1B1 И CYP19A1 ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ МИЕЛОИДНОМ ЛЕЙКОЗЕ**

Бабенко А.С., Синелёв В.А., Свирид А.В., Денчук Л.Н., Боровицкий Д.И.

**ОПРЕДЕЛЕНИЕ КЛИНИЧЕСКИ ЗНАЧИМЫХ ПАРАМЕТРОВ ЦИТОМЕГАЛОВИРУСНОЙ ИНФЕКЦИИ У РЕЦИПИЕНТОВ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК**

Вавилов В.Н., Акимова А.В., Бархатов И.М., Ширяев С.Н., Афанасьев Б.В.

**ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ И МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ГЕМОБЛАСТОЗОВ В САРАТОВСКОЙ ОБЛАСТИ** Джумагазиева Д.С., Бородулин В.Б., Царёва О.Е.

**ПУТИ ПРЕДУПРЕЖДЕНИЯ ЛОЖНОПОЛОЖИТЕЛЬНЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ В ХОДЕ МОЛЕКУЛЯРНОГО МОНИТОРИНГА МОБ У БОЛЬНЫХ ПОСЛЕ АЛЛО-ТГСК** Загзивная М.В., Badbaran A., Fehse B., Kröger N., Zander A.R., Бархатов И. М., Дарская Е, Афанасьев Б.В.

**ИССЛЕДОВАНИЕ СОЧЕТАННОЙ ЭКСПРЕССИИ ОНКОПРОТЕИНОВ C-MYC И MPM3 ПРИ РАЗЛИЧНЫХ ВАРИАНТАХ НЕХОДЖКИНСКИХ ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ ЛИМФОМ** Ковынев И.Б., Поспелова Т.И., Скворцова Н.В., Лямкина А.С., Воропаева Е.Н., Березина О.В., Тарновский Р.В.

**ПРОГНОСТИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ МУТАЦИЙ ГЕНОВ FLT3 И NPM1 У БОЛЬНЫХ ОСТРЫМИ МИЕЛОИДНЫМИ ЛЕЙКОЗАМИ, МИЕЛОДИСПЛАСТИЧЕСКИМ СИНДРОМОМ И СМЕШАННЫМИ МИЕЛОИДНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ**

Мартынкевич И.С., Грицаев С.В., Москаленко М.В., Аксенова В.Ю., Иванова М.П., Мартыненко Л.С., Цыбакова Н.Ю., Абдулкадыров К.М.

**МУТАЦИЯ V617F В ГЕНЕ JAK2 У БОЛЬНЫХ МИЕЛОПРОЛИФЕРАТИВНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ И ЛЕНИНГРАДСКОЙ ОБЛАСТИ**

Москаленко М.В., Мартынкевич И.С., Аксенова В.Ю., Мартыненко Л.С., Иванова М.П., Цыбакова Н.Ю., Удальева В.Ю., Усачева Е.И., Карягина Е.В., Шнейдер Т.В., Абдулкадыров К.М.

**ИММУНОФЕНОТИПИЧЕСКИЕ ЧЕРТЫ РЕДКИХ ФОРМ ОСТРЫХ МИЕЛОИДНЫХ ЛЕЙКОЗОВ**

Никитин В.Ю., Сухина И.А., Новицкий А.В., Ширина И.В., Иванов А.М., Вершинина М.Г.

## **ИММУНОФЕНОТИПИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ В ДИАГНОСТИКЕ ХРОНИЧЕСКИХ В-ЛИМФОЦИТАРНЫХ ЛЕЙКОЗОВ/НЕХОДЖКИНСКИХ ЛИМФОМ**

Новицкий А.В., Сухина И.А., Никитин В.Ю., Иванов А.М., Елисеева М.И.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ ДИАГНОСТИКА ВИРУСНЫХ И ГРИБКОВЫХ ИНФЕКЦИЙ ПРИ ТРАНСПЛАНТАЦИИ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК**

Панкратова О.С., Чухловин А.Б., Эйсмонт Ю.А., Ширяев С.Н., Зубаровская Л.С., Афанасьев Б.В.

## **ПЕРЕСТРОЙКИ ГЕНА MLL У ДЕТЕЙ С ОСТРЫМИ ЛЕЙКОЗАМИ**

Цаур Г.А., Попов А.М., Наседкина Т.В., Кустанович А.М., Каленник О.В., Ковалев С.Ю., Ригер Т.О., Семенихина Е.Р., Иванова А.С., Яковлева Ю.А., Друй А.Е., Шорикиев Е.В., Стренива О.В., Плеханова О.М., Стригалева М.В., Алейникова О.В., Meyer С., Marschalek R., Савельев Л.И., Фечина Л.Г.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ АЛЛЕРГОЛОГИЯ, ПУЛЬМОНОЛОГИЯ**

### **К ВОПРОСУ ОБ АССОЦИИ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА NOS-1 В ФОРМИРОВАНИИ АТОПИИ У ДЕТЕЙ В САНКТ-ПЕТЕРБУРГЕ**

Вахарловская М.В., Петрова М.А., Иващенко Т.Э.

### **АЛЛЕЛЬНЫЕ ВАРИАНТЫ С3435Т ГЕНА МНОЖЕСТВЕННОЙ ЛЕКАРСТВЕННОЙ РЕЗИСТЕНТНОСТИ (MDR1), R130Q ГЕНА ИНТЕРЛЕЙКИНА 13 (IL13), 590 С/Т IL4 — МАРКЕРЫ РИСКА РАЗВИТИЯ БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМЫ**

Миронова Ж.А., Трофимов В.И., Дубина М.В., Янчина Е.Д., Симакова М.А., Белаш В.А.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

### **КАРТИНА АЛЛЕЛЬНЫХ ВАРИАНТОВ ГЕНОВ СИСТЕМЫ НЕСПЕЦИФИЧЕСКОГО МЕТАБОЛИЗМА У ЖЕНЩИН С САХАРНЫМ ДИАБЕТОМ 2 ТИПА**

Журавский С.Г., Мазикина Д.А., Золотова Н.Б., Пискунова Н.В., Тараскина А.Е., Пчелина С.Н., Котова С.М.

## **МОЛЕКУЛЯРНАЯ ЭПИДЕМИОЛОГИЯ**

### **ИЗУЧЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА PRDX5 В ПОПУЛЯЦИИ САНКТ-ПЕТЕРБУРГА**

Василишина А.А., Войтович А.Н., Кононова О.А., Семенова О.Н., Шавловский М.М., Ларионова В.И.

### **ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР РИСКА РАЗВИТИЯ СЕНСОНЕВРАЛЬНОЙ ТУГОУХОСТИ В РЕЗУЛЬТАТЕ ГИПОКСИЧЕСКОЙ ТРАВМЫ ПЛОДА В РОДАХ**

Журавский С.Г., Гринчик О.В., Пчелина С.Н.

### **СРАВНИТЕЛЬНЫЙ АНАЛИЗ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА В2-АДРЕНОРЕЦЕПТОРА И ГЕНА В3 СУБЪЕДИНИЦЫ G-БЕЛКА У ДЕТЕЙ С БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ И У ЗДОРОВЫХ ДЕТЕЙ**

Исупова Е.А., Виноградова М.А., Жданова М.В., Кононова О.А., Новик Г.А., Ларионова В.И.

### **АССОЦИАЦИЯ ГЕНОТИПОВ COLL1A1 С РАЗВИТИЕМ ФИБРОЗА В СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКЕ ЖЕЛУДКА ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ ГАСТРОДУОДЕНИТЕ И СОПУТСТВУЮЩИМ КАРИЕСОМ У ДЕТЕЙ**

Кузьмина Д.А., Москаленко М.В., Костик М.М., Азанчевская С.В., Сидоркин А.О., Мороз Б.Т., Новикова В.П., Ларионова В.И.

## **ЭНТЕРОВИРУС, ИНФАРКТ МИОКАРДА И ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ**

*Плоткин В.Я., Тимошина М.А., Азанчевская С.В., Иващенко Т.Э., Хромов–Борисов Н.Н.*

## **АССОЦИАЦИЯ ПОЛИМОРФИЗМА ГЕНА DRD2 С ПОВЕДЕНЧЕСКИМИ РАССТРОЙСТВАМИ В ФОРМЕ АЛКОГОЛИЗМА И СОЗАВИСИМОСТИ**

*Рожнова Т.М., Асанов А.Ю., Аксёнова М.Г.*

## **АНАЛИЗ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПОЛИМОРФИЗМОВ ГЕНОВ РЕЦЕПТОРА ВИТАМИНА D И COL1A1 У МУЖЧИН С МЕТАБОЛИЧЕСКИМИ ОСТЕОПАТИЯМИ**

*Слозина Н.М., Неронова Е.Г., Трофимова И.В., Саблин О.А.*

## **РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНОТИПОВ И АЛЛЕЙ ПОЛИМОФИЗМА A38G ГЕНА CC16 У ДЕТЕЙ С БРОНХИАЛЬНОЙ АСТМОЙ**

*Тихонова В.С., Войтович А.Н., Коростовцев Д.С., Ларионова В.И.*

## **ЧАСТОТА РЕДКИХ АЛЛЕЛЕЙ НЕКОТОРЫХ ГЕНОВ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С ОТЯГОЩЕННЫМ СЕМЕЙНЫМ АНАМНЕЗОМ ПО РАННЕМУ РАЗВИТИЮ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ ПАТОЛОГИИ**

*Хмырова А.П., Войтович А.Н., Богданова М.А., Кононова О.А., Любашева Л.О., Разоренова Т.С., Ларионова В.И.*

## **ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ ЦИТОКИНОВОЙ СЕТИ И ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬ К РАССЕЯННОМУ СКЛЕРОЗУ**

*Хусаинова А.Н., Насибуллин Т.Р., Туктарова И.А., Заплахова О.В., Бахтиярова К.З., Мустафина О.Е.*

## **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ И МЕТАБОЛИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

### **СИНДРОМ НИЙМЕГЕН В УКРАИНЕ**

*Акопян Г. Р., Макух Г. В., Костюченко Л. В., Маркевич Н. В.*

### **ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ЦЕЛИАКИИ**

*Андрюхина Е.Н., Рославцева Е.А.*

### **НОВЫЕ ПЕРСПЕКТИВЫ ИЗУЧЕНИЯ ПАТОГЕНЕЗА МУКОВИСЦИДОЗА**

*Пухальский А.Л., Шмарина Г.В., Капранов Н.И., Алешкин В.А.*

### **КЛИНИЧЕСКИЕ ПРОЯВЛЕНИЯ ПРИ МУТАЦИИ ГЕНА WT 1, ЛОКАЛИЗОВАННОГО НА 11p13**

*Стрелкова Т.Н., Карпова А.П., Рогова М.В., Зинovieва С.Л.*

### **ВЫЯВЛЕНИЕ МУТАЦИИ R408W У БОЛЬНЫХ С ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ В ЛЕНИНГРАДСКОЙ ОБЛАСТИ**

*Хальчицкий С.Е, Мхеидзе М.О., Никифорова И.Ф., Иванов И.А., Стадник Н.П., Шабанова Е.С.*

### **ГИПЕРФЕНИЛАЛАНИНЕМИИ: ГЕТЕРОГЕННОСТЬ МОЛЕКУЛЯРНЫХ ДЕФЕКТОВ**

*Шапошников А.М., Хальчицкий С.Е., Булычева И.А.*

### **МУКОВИСЦИДОЗ И ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ СЕМЕЙСТВА TNF**

*Шмарина Г.В., Пухальский А.Л., Алешкин В.А.*

**ВОПРОСЫ ОРГАНИЗАЦИИ ЛЕЧЕНИЯ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ НА ТЕРРИТОРИИ НОВОСИБИРСКОЙ ОБЛАСТИ** Шорина А.Р.,<sup>2</sup>Федорук Н.П.,<sup>1</sup>Масленников А.Б.

## **ОБРАЗОВАНИЕ И ИНТЕГРАЦИЯ**

**МОДУЛЬНЫЙ ПРИНЦИП ПРЕПОДАВАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ КАК МЕТОД ОПТИМИЗАЦИИ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА** Асанов А.Ю., Субботина Т.И.

**ОБРАЗОВАНИЕ В ОБЛАСТИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ В КУБАНСКОМ ГОСУДАРСТВЕННОМ МЕДИЦИНСКОМ УНИВЕРСИТЕТЕ** Голубцов В.И., Зайцева А.Т., Лазарев К.Ю.

**ОПЫТ ПРЕПОДАВАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ В СПБГПМА**

Горбунова В.Н., Имянитов Е. Н.

**MEDICAL GENETICS EDUCATION: ORGANIZATION MODELS AND EXAMPLES FROM UNDERGRADUATE MEDICAL STUDENTS LEVEL TO CONTINUING MEDICAL EDUCATION (CME)** Coviello Domenico

**ОПЫТ СОЗДАНИЯ ЭЛЕКТРОННОГО УЧЕБНОГО ПОСОБИЯ ПО МОЛЕКУЛЯРНОЙ И ТРАНСЛЯЦИОННОЙ МЕДИЦИНЕ** Малиновская Н.А., Салмина А.Б., Михуткина С.В., Болдырев А.А.

**ПРЕПОДАВАНИЕ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ — ЕСТЬ ПРОБЛЕМА?!** Мхеидзе М.О.

**MEDICAL GENETICS EDUCATION AND TRAINING FOR MEDICAL STUDENTS, GENETIC COUNSELING STUDENTS, AND CLINICAL GENETICS RESIDENTS** Thurston Virginia C.

**METHODS FOR INTEGRATING MEDICAL GENOMICS INTO A MEDICAL SCHOOL CURRICULUM**

Thurston Virginia C.

## **ОНКОГЕНЕТИКА**

**АЛЛОГЕННАЯ ТРАНСПЛАНТАЦИЯ ГЕМОПОЭТИЧЕСКИХ СТВОЛОВЫХ КЛЕТОК ПРИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЯХ** Афанасьев Б.В., Зубаровская Л.С., Станчева Н.В., Семенова Е.В.

**ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ IN SITU (FISH) В ДИАГНОСТИКЕ РАКА МОЧЕВОГО ПУЗЫРЯ** Васильева З.Ж., Воробцова И.Е., Тимофеев Д.А., Школьник М.И.

**ВЛИЯНИЕ БЕЛКА P73 НА АПОПТОЗ, КАНЦЕРОГЕНЕЗ И УСТОЙЧИВОСТЬ К ЛЕКАРСТВЕННОЙ ТЕРАПИИ** Виноградская Г.Р., Волницкий А.В., Филатов М.В.

**ОЦЕНКА ЗНАЧИМОСТИ ЭКСПРЕССИ ВСРА1 И ТОР2А В ПРОГНОЗИРОВАНИИ ЭФФЕКТИВНОСТИ ХИМИОТЕРАПИИ РАКА ЖЕЛУДКА** Волков Н.М., Проценко С.А., Суспицын Е.Н.

**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ МНОЖЕСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕЙ ЖЕЛУДОЧНО-КИШЕЧНОГО ТРАКТА ЧЕЛОВЕКА** Вострюхина О.А., Штам Т.А., Бутрович Г.М., Ланцов В.А.

**ДИАГНОСТИЧЕСКАЯ ЗНАЧИМОСТЬ АНАЛИЗА ГЕНЕТИЧЕСКИХ МУТАЦИЙ КОННЕКСИНА-26 ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ РАКА ЖЕЛУДКА** *Мозговой Е.Д.*

**ПОЛИМОРФИЗМ ГЕНОВ ЦИТОКИНОВ, АССОЦИИРОВАННЫЙ С РИСКОМ РАЗВИТИЯ РАКА ЖЕЛУДКА КИШЕЧНОГО ТИПА** *Новиков Д.Г.*

**КОМПЛЕКСНАЯ ДИАГНОСТИКА РАКА ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ПУТЕМ ВЫЯВЛЕНИЯ МУТАЦИИ В ГЕНЕ BRAF И ЦИТОЛОГИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ** *Понур Б.А., Костенко И.Г., Зубкова Т.В., Сильченко С.А.*

**МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ДИАГНОСТИКА ОПУХОЛЕЙ В КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКЕ** *Слозина Н.М., Неронова Е.Г., Трофимова И.В., Саблин О.А.*

**ПРИМЕНЕНИЕ МЕТОДА ФЛУОРЕСЦЕНТНОЙ ГИБРИДИЗАЦИИ IN SITU В ПРАКТИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЕ** *Травин М.А., Агеева Т.А., Тоцкая Е.Г.*

## **СКРИНИНГ НОВОРОЖДЕННЫХ**

**MODERN APPROACHES TO NEONATAL SCREENING** *Mönch Eberhard G.*

## **ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА**

**LARGE SCALE CLINICAL APPLICATION OF QF-PCR FOR RAPID PRENATAL DIAGNOSIS OF COMMON CHROMOSOME ANEUPLOIDIES** *Cirigliano V., Voglino G., Marongiu A., Ordoñez E., Rueda L., Plaja A., Fuster C.*

**NEW DEVELOPMENTS IN PRENATAL DIAGNOSIS** *Nilsson Mats*

**ИНФОРМАТИВНОСТЬ ПРОТЕОМНОГО АНАЛИЗА В ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ** *Погорелова Т.Н., Орлов В.И., Гунько В.О.*

**ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ АНОМАЛИЙ: ПОДХОДЫ, МЕТОДЫ, РЕЗУЛЬТАТЫ** *Рубцов Н.Б.*  
**BACS-ON-BEADS™, A NEW TECHNOLOGY FOR RAPID DETECTION OF FETAL MICRODELETIONS AND ANEUPLOIDIES** *Ruosaari Salla*

**THE ORIGIN AND DIAGNOSTICS OF COMMON CHROMOSOME DISORDERS** *Hulten Maj A.*

## **ПРОБЛЕМЫ МЕТРОЛОГИИ, СЕРТИФИКАЦИИ И СТАНДАРТИЗАЦИИ В МОЛЕКУЛЯРНОЙ ДИАГНОСТИКЕ**

**ORGANIZATION AND QUALITY IN THE PROVISION OF MEDICAL GENETIC SERVICES IN EUROPE** *Coviello Domenico*

**THE IMPORTANCE OF ACCREDITATION AND EQA TO ASSURE THE PROVISION OF A QUALITY GENETIC LABORATORY SERVICE IN EUROPE** *Rosalind Hastings*

## **РЕПРОДУКТИВНАЯ ГЕНЕТИКА**

**HUMAN CHIMERA AND TWINS IN CURRENT REPRODUCTIVE CYTOGENETICS** Golubovsky Michael D.

**ГЕНЕТИКА ГОНАДНОГО МОЗАИЦИЗМА** Ковалева Н.В.

**USING ARRAY-CGH IN PGD FOR CARRIERS OF BALANCED TRANSLOCATIONS** Kremenskoy M.O.

**PREIMPLANTATION DIAGNOSIS: PRIMARY PREVENTION OF GENETIC DISORDERS AND STEM CELL THERAPY OF CONGENITAL AND ACQUIRED CONDITIONS WITH NO OTHER AVAILABLE TREATMENT**  
Kuliev Anver

**MEIOTIC ABNORMALITIES IN HUMAN SPERMATOGENESIS** Martin Renée H.

**CYTOGENETIC/MOLECULAR APPROACHES TO STUDYING SPONTANEOUS ABORTIONS** Soler Anna

**СКРИНИНГ МУТАЦИЙ ГЕНА CFTR ПРИ МУЖСКОМ БЕСПЛОДИИ** Маркова Е.В., Казьмина Н.В., Казанцева О.М., Татару Д.А., Зайцева Т.А., Светлаков А.В.

**АНГИОГЕНЕЗ И ПРИВЫЧНОЕ НЕВЫНАШИВАНИЕ БЕРЕМЕННОСТИ** Садекова О.Н., Никитина Л.А., Тихончук Е.Ю., Демидова Е.М., Самоходская Л.М.

## **ЛАБОРАТОРНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ**

**ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ РЕПАРАТИВНЫХ ФЕРМЕНТОВ ЧЕЛОВЕКА: ДНК-ПОЛИМЕРАЗЫ В ПРЕДСКАЗАТЕЛЬНАЯ СПОСОБНОСТЬ И ЭКОНОМИЧЕСКАЯ ЭФФЕКТИВНОСТЬ КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ПАСПОРТИЗАЦИИ** Хромов-Борисов Н.Н.

**ВОЗМОЖНОСТИ ИНФОРМАЦИОННЫХ ТЕХНОЛОГИЙ В ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ РЕАБИЛИТАЦИИ ОНКОЛОГИЧЕСКИХ БОЛЬНЫХ** Шихлярова А.И., Барсукова Л.П., Марьяновская Г.Я., Шейко Е.А., Коробейникова Е.П., Протасова Т.П.

**ОЦЕНКА ЭФФЕКТИВНОСТИ ФАРМАКОТЕРАПИИ ТРАВМАТИЧЕСКОГО ТОКСИКОЗА С ПОМОЩЬЮ МАТЕМАТИЧЕСКОЙ МОДЕЛИ** Юнусов И.А., Курицына Н.А., Зарубина И.В., Шабанов П.Д.

## **ДНК-МЕТОДЫ В СУДЕБНОЙ ПРАКТИКЕ**

**ИСПОЛЬЗОВАНИЕ МЕТОДОВ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ В ПРАКТИКЕ СУДЕБНО-МЕДИЦИНСКОГО ЭКСПЕРТА В СЛУЧАЯХ ТРОМБОТИЧЕСКИХ ОСЛОЖНЕНИЙ ПРИ ТУПОЙ ТРАВМЕ** Березовский Д.П., Корниенко И.В.

## **ВОПРОСЫ ТЕРМИНОЛОГИИ**

**ПРОБЛЕМЫ ПРИМЕНЕНИЯ АДЕКВАТНОЙ ТЕРМИНОЛОГИИ В СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКЕ**  
Шавловский М.М.

## **ФАРМАКОГЕНЕТИКА**

**НОВАЯ МЕТОДИКА ФЕНОТИПИРОВАНИЯ ДЛЯ ПРЕДСКАЗАНИЯ ИНДИВИДУАЛЬНОЙ АКТИВНОСТИ СИСТЕМЫ ЦИТОХРОМА P450 ЧЕЛОВЕКА** Филимонова А.А.

## **ЭПИГЕНЕТИКА И НЕКАНОНИЧЕСКОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ**

**ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ В СЕМЬЯХ БОЛЬНЫХ АТАКСИЕЙ-ТЕЛЕАНГИЭКТАЗИЕЙ**

Куранова М.Л., Плескач Н.М., Михельсон В.К., Спивак И.М.

**ЭПИГЕНЕТИКА И РЕПРОДУКЦИЯ ЧЕЛОВЕКА** Лебедев И.Н.

**АНОМАЛЬНЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ КАРТИНЫ МЕТИЛИРОВАНИЯ ГЕНОМНОЙ ДНК ПРИ ХРОНИЧЕСКОМ В-КЛЕТОЧНОМ ЛИМФОЛЕЙКОЗЕ: ГИБРИДИЗАЦИОННЫЙ АНАЛИЗ НА ДНК-ЧИПАХ И ФУНКЦИОНАЛЬНАЯ ЗНАЧИМОСТЬ** Москалёв Е.А., Воробьёв И.А., Буре И.В., Гладких А.А., Никитин Е.А., Beier V., Hoheisel J.D.

**ГЕНЕТИЧЕСКИЕ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ МИНИСАТЕЛЛИТА B2VNTR ГЕНА BDKRB2 В НОРМЕ И ПРИ ЗАБОЛЕВАНИЯХ СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТОЙ СИСТЕМ.**

Пицик Е.В., Сучкова И.О., Соловьев К.В., Аленина Н.В., Бадер М., А.С.Глотов, Баранов В.С., Паткин Е.Л.

**ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОНКОМАРКЕРЫ ВО ВНЕКЛЕТОЧНЫХ ДНК КРОВИ: ОСОБЕННОСТИ ЦИРКУЛЯЦИИ И ИСПОЛЬЗОВАНИЕ В ОНКОДИАГНОСТИКЕ**

Рыкова Е.Ю., Елистратова Е.В., Скворцова Т.Э., Брызгунова О.Е., Тамкович С.Н., Цветовская Г.А, Чикова Е.Д., Шелестюк П.И., Власов В.В., Лактионов П.П.

**ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕХАНИЗМЫ НАРУШЕНИЙ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА ПРИ ПАТОЛОГИИ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ ЧЕЛОВЕКА**

Саженова Е.А., Лебедев И.Н.

**БОЛЕЗНИ ЭКСПАНСИЙ В РЕСПУБЛИКЕ САХА (ЯКУТИЯ)**

Сухомясова А.Л., Максимова Н.Р., Ноговицына А.Н, Назаренко Л.П., Гуринова Е.Е., Коротов М.Н., Николаева И.А.: Пузырев В.П.

**ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЙ СТАТУС ЭМБРИОНАЛЬНОГО ГЕНОМА ПРИ ХРОМОСОМНОЙ МОЗАИЦИЗМЕ**

Толмачева Е.Н., Кашеварова А. А., Лебедев И.Н.

**СОЧЕТАНИЕ МУТАЦИЙ ГЕНА p53 И МЕТИЛИРОВАНИЯ MGMT ПРИ ГЛИАЛЬНЫХ ОПУХОЛЯХ ГОЛОВНОГО МОЗГА У ДЕТЕЙ**

Холодов Б. В., Белохвостов А.С., Шахтарин В.В., Суворова Е.Г., Горичева О.В., Абрамов А.А., Зарецкий А.Р., Тарасова Е.М., Горелышев С.К.\*, Шишкина Л.В.\*, Притыко А.Г.

# Биография Е. И. Шварца

Доктор медицинских наук, профессор Евгений Иосифович Шварц, выдающийся ученый, талантливый организатор и руководитель, прекрасный лектор и исключительно доброжелательный человек, всегда критически относящийся к собственным успехам. Человек с огромной эрудицией и новаторскими способностями, впервые внедривший и применивший в нашей стране достижения молекулярной биологии в область клинической медицины, создавший большую научную школу и организовавший научные исследования по самым актуальным проблемам генетики человека.

Евгений Иосифович Шварц родился 16 марта 1940 года в городе Бобруйске в семье военного летчика, героически погибшего в 1942 году под Москвой. Окончив школу в 1961 году, Евгений Иосифович поступает в Ленинградский педиатрический медицинский институт, который заканчивает в 1967 году. С 1968 года Е. И. Шварц работает в Институте Экспериментальной Медицины АМН СССР в группе члена-корреспондента АМН СССР профессора Евгении Федоровны Давиденковой, где успешно защищает в 1971 году кандидатскую, а в 1982 году и докторскую диссертацию по теме «Метаболические основы иммунологических нарушений в клетках с трисомией по 21 хромосоме».

С 1985 года Евгений Иосифович начинает работать в Ленинградском институте ядерной физики им. Б. П. Константинова РАН (ЛИЯФ). Там под его руководством коллективом сотрудников института проводится работа по конструированию кДНК-овой библиотеки печени человека на основе бактериофага  $\lambda$ gt11, в которой впервые в бывшем Советском Союзе обрабаты-

ваются многие методы молекулярного клонирования применительно к генетике человека. В этой работе, кроме сотрудников ЛИЯФа, принимают участие исследователи из Института канцерогенеза (Москва), Кардиологического научного центра (Москва), Института молекулярной биологии и генетики (Киев). С этого времени изучение диагностического значения и доступности методов клонирования ДНК для практической медицины, а также роли ДНК-диагностики в современной медицине, становится приоритетным для Евгения Иосифовича и его коллектива.

Коллектив, возглавляемый Евгением Иосифовичем, первым в СССР и одним из первых в мире стал применять метод полимеразной цепной реакции (ПЦР) для диагностики наследственных заболеваний. Для этих целей выделена и использована ДНК-полимераза из культуры термофильной бактерии *Thermus thermophilus*, привезенной из экспедиции на Курильские острова. Неоценимую помощь в синтезе праймеров и зондов для ПЦР оказывают сотрудники Института биоорганической химии (Москва) под руководством профессора Юрия Адольфовича Берлина. Все работы по постановке ПЦР проводятся вручную, на трех водяных термостатах, режимы и реакционные смеси подбираются экспериментально. Под руководством Е. И. Шварца создан метод амплификации ДНК из пятен крови на фильтровальной бумаге, оформленный как изобретение и опубликованный в международных журналах *Lancet* и *Nucleic Acids Research*. В настоящее время метод получил широкое внедрение в практическую работу многочисленных лабораторий всего мира. С помощью

метода ПЦР коллективом Евгения Иосифовича получены первые результаты по природе мутационных повреждений ДНК при фенилкетонурии и  $\beta$ -талассемии, которые являются важными для диагностики данных заболеваний. Эти исследования являются началом развития молекулярной медицины в нашей стране.

Одновременно с научно-исследовательской работой важным вопросом в профессиональной деятельности Е.И. Шварца в это время становится организация научной школы, ученики которой могли бы исследовать молекулярные основы клинической медицины. Поэтому в 1989 году, продолжая работать в ЛИЯФе, Е. И. Шварц при поддержке ректора Ленинградского Педиатрического медицинского института д.м.н., проф. Владислава Петровича Алферова создает учебную кафедру медицинской генетики, которую затем возглавляет в течение 11 лет. Здесь он впервые начинает читать уникальный курс лекций по молекулярной медицине для студентов медицинских ВУЗов и клинических ординаторов.

В 1992 году, при активной поддержке руководства ЛИЯФа, на базе института Е. И. Шварц организует лабораторию молекулярной генетики человека, которой руководит до последнего дня своей жизни. Именно в этот период уже сформирована группа молодых активных талантливых исследователей из сотрудников ЛИЯФа, в которую первоначально входят С. Е. Хальчицкий, Е. М. Зайцева, О. К. Кабоев, А. А. Гольцов, Е. Н. Зайцев, и которая становится ядром разрастающейся лаборатории.

В ЛИЯФе при непосредственном участии Е.И. Шварца и его сотрудников делаются первые попытки автоматизации ПЦР на базе элементов Пелтье. Создаются и апробируются первые в стране термоциклеры для проведения ПЦР. В лаборатории Евгения Иосифовича разрабатываются оригинальные методы оценки мутационных повреждений ДНК — метод идентификации личности на основе RFLP и SSCP D-петли митохондрий. Впервые в стране создана карта мутационных повреждений моногенного заболевания фенилкетонурии (90% мутантных

аллелей), что явилось основой эффективной профилактики заболевания. Коллектив Евгения Иосифовича одним из первых в стране приступает к изучению наследственных основ многофакторных заболеваний, в основе развития которых лежит сложное взаимодействие наследственных и средовых факторов.

Одновременно Е. И. Шварц уделяет большое внимание вопросу широкого внедрения молекулярно — генетических методов в практическое здравоохранение, осуществляя планирование и координацию проектов в области медицинской генетики, будучи членом проблемной комиссии по молекулярной генетике человека Министерства Здравоохранения СССР с 1987 по 1991 год. Долгие годы и до конца жизни он также является членом редакционной коллегии международного журнала «Molecular Genetics and Metabolism».

Обладая огромным талантом руководителя и организатора, Е. И. Шварц работает в контакте с большим количеством коллективов разных лабораторий и институтов бывшего Советского Союза, а затем Российской Федерации. В 90-х годах сотрудниками лаборатории Е. И. Шварца в тесном сотрудничестве с коллективом, руководимым выдающимся ученым член-корр. РАМН Владимиром Соломоновичем Гайцхоки, проводятся исследования, направленные на изучение спектра мутаций при семейной гиперхолестеринемии. С 1997 года проводятся исследования в области молекулярной кардиологии в тесном сотрудничестве с коллективом, руководимым академиком РАМН Владимиром Андреевичем Алмазовым, и создана лаборатория молекулярной кардиологии в Санкт-Петербургском государственном медицинском университете им. акад. И.П. Павлова. Здесь за годы работы с коллективами врачей-кардиологов созданы уникальные банки ДНК больных, перенесших инфаркт миокарда в молодом и пожилом возрасте, пациентов с ишемическим тромботическим инсультом, венозным тромбозом, варикозным расширением вен, артериальной гипертензией. Выбраны гены-кандидаты, и на вышеуказанных груп-

пах больных исследован их вклад в развитие каждой из патологий. В этот период получен ряд уникальных результатов: выявлены новые мутации, ответственные за развитие семейной гиперхолестеринемии, впервые описана роль гипергомоцистеинемии в основе развития варикозного расширения вен, дана оценка роли гена аполипопротеина А в молекулярной генетике инфаркта миокарда, впервые выявлен кооперативный эффект генов субъединицы IIIa рецептора тромбоцитов и серотонинового транспортера в формировании наследственной предрасположенности к развитию инфаркта миокарда у мужчин молодого возраста.

Сферой научных интересов Евгения Иосифовича в это время является изучение основ предрасположенности не только к сердечно-сосудистой патологии, но и к сахарному диабету типа I, бронхо-легочной патологии, болезни Паркинсона. В этих работах доказана важная роль гипергомоцистеинемии в развитии нефропатии у детей с сахарным диабетом типа I, впервые установлен строгий вклад аллельного варианта гена параоксоназы в формирование наследственной предрасположенности к болезни Паркинсона.

В 2001 году под руководством Е. И. Шварца в Санкт-Петербургском государственном медицинском университете им. акад. И.П. Павлова открыт отдел молекулярно-генетических технологий, в настоящее время возглавляемый член. корр. РАМН проф., д.м.н. Михаилом Владимировичем Дубиной.

С 1992 года в лаборатории молекулярной генетики человека ЛИЯФа под руководством Е. И. Шварца в сотрудничестве с коллективом кафедры факультетской терапии Ленинградского Педиатрического медицинского института (заведующий проф., д.м.н., Юрий Романович Ковалев) начаты работы по изучению основ наследственной предрасположенности детей к ишемической болезни сердца, артериальной гипертензии. Также Е. И. Шварцем в тесном сотрудничестве с сотрудниками кафедры педиатрии №3 Санкт-Петербургского государственного педиатрического меди-

цинского института (СПбГПМИ), руководимой проф., д.м.н., главным педиатром города Игорем Михайловичем Воронцовым, создано научное направление, направленное на изучение молекулярно-генетических основ детских истоков сердечнососудистых заболеваний. В 2000 году Е. И. Шварцем, Ю. Р. Ковалевым и И. М. Воронцовым инициировано создание в СПбГПМИ лаборатории молекулярной диагностики с расширенной группой молекулярной кардиологии НИЦа, в которой до сегодняшнего дня проводятся исследования в этом направлении (научный руководитель лаборатории д.м.н. Валентина Ильинична Ларионова).

Выдающийся ученый, д.м.н., профессор Евгений Иосифович Шварц, безвременно ушел из жизни 1 июня 2003 года в расцвете своей научной деятельности. Он многое не успел, но по его инициативе и под его руководством были организованы исследования по самым актуальным проблемам генетики человека в стране. Е. И. Шварцем создана большая научная школа, опубликованы около 200 печатных работ, более 50 из них — в зарубежных изданиях. Под руководством Е. И. Шварца были защищены более 20 кандидатских и докторских диссертаций. Многие ученики и сотрудники Е. И. Шварца стали маститыми учеными и педагогами и возглавляют крупные научные лаборатории и отделы, работающие в области молекулярной генетики человека, как в нашей стране, так и за рубежом.

Коллеги и ученики Евгения Иосифовича продолжают исследования в области молекулярной генетики, начатые им, сохраняя память об этом замечательном человеке и талантливом исследователе, и посвящают его памяти этот конгресс.

*Коллективы Научно-исследовательского центра СПбГМУ им. акад. И.П. Павлова и Отдела молекулярной и радиационной биофизики Петербургского института ядерной физики РАН им. Б.П. Константинова РАН, Заведующий лабораторией Областной детской больницы С.Е. Хальчицкий*

# Фотографии



Е. И. Шварц с коллегами



Е. И. Шварц вместе с сотрудниками лаборатории молекулярной диагностики с расширенной группой молекулярной кардиологии СПбГПМА, 2002 год



Е. И. Шварц среди коллег, лаборатория молекулярной генетики человека ЛИЯФа, 1994 год



Евгений Иосифович Шварц за рабочим столом, 1989 год



Е. И. Шварц с коллегами, 1993 год