

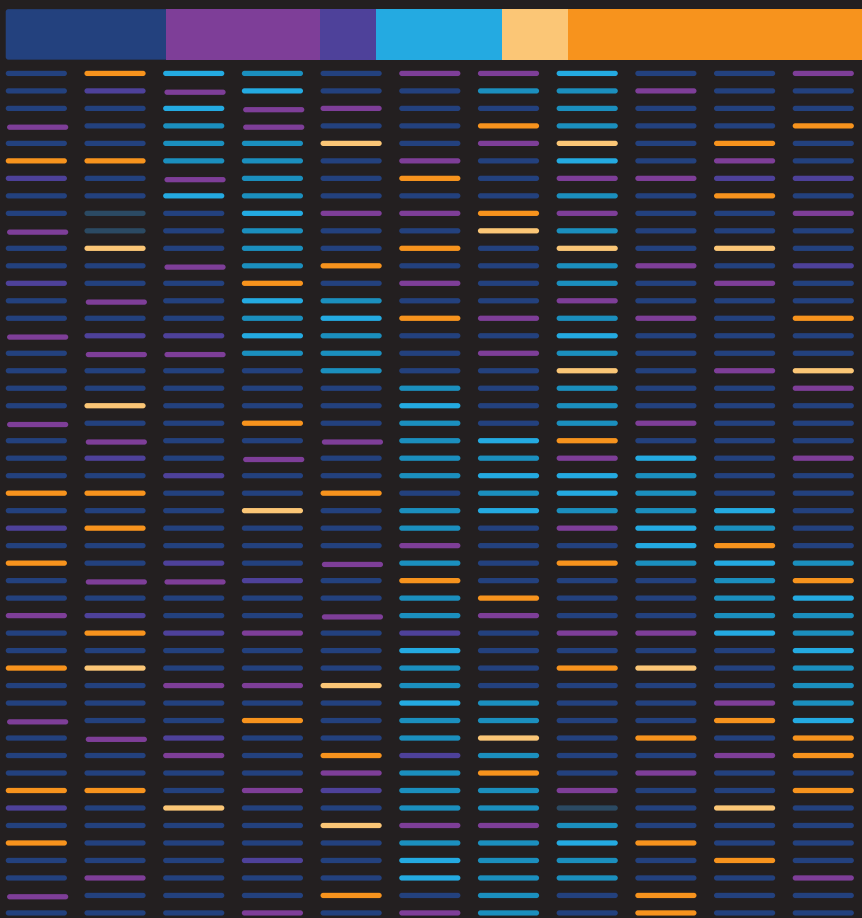
ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК



НИИ
МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ

Зимняя школа по цитогеномике

25–29 ноября 2024 | Томск



Партнеры мероприятий

Золотой партнер



Серебряный партнер



Партнеры





ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК



НИИ
МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ

Сибирское отделение РАН
Российское общество медицинских генетиков
Вавиловское общество генетиков и селекционеров
Сибирский государственный медицинский университет

Зимняя школа по цитогеномике

25–29 ноября 2024 | Томск

В рамках Зимней школы по цитогеномике

Научно-практическая конференция по клинической генетике
«Современные вопросы диагностики, лечения,
профилактики и реабилитации наследственных
и врожденных заболеваний»

27–29 ноября 2024 | Томск

conference.medgenetics.ru



Программный комитет

Председатель оргкомитета:

Степанов Вадим Анатольевич, академик РАН, д.б.н., профессор

Председатель программного комитета

Лебедев Игорь Николаевич, д.б.н., профессор РАН

Члены программного комитета:

Степанов Вадим Анатольевич, академик РАН, д.б.н., профессор
Пузырёв Валерий Павлович, академик РАН, д.м.н., профессор
Назаренко Людмила Павловна, д.м.н., профессор
Минайчева Лариса Ивановна, д.м.н.
Сеитова Гульнара Наримановна, к.м.н.
Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., профессор
Воронин Сергей Владимирович, к.м.н.

Организационный комитет

Члены организационного комитета:

Лебедев Игорь Николаевич, д.б.н., профессор РАН
Васильев Станислав Анатольевич, д.б.н.
Минайчева Лариса Ивановна, д.м.н.
Сеитова Гульнара Наримановна, к.м.н.
Саженова Елена Александровна, к.б.н.
Кашеварова Анна Александровна, к.б.н.
Колесников Никита Александрович, к.б.н.
Фонова Елизавета Алексеевна, к.м.н.
Бабушкина Надежда Петровна, к.б.н.
Васильева Оксана Юрьевна
Жилкина Мария Анатольевна
Зуев Андрей Сергеевич
Федотов Дмитрий Андреевич
Бабай Татьяна Сергеевна
Подус Алиса Андреевна
Ушакова Анастасия Сергеевна
Шевцов Данил Геннадьевич
Гуммер Наталья Анатольевна
Вовк Светлана Леонидовна
Береснева Элина Александровна
Агафонова Анна Александровна
Склеимова Мария Михайловна
Орлов Дмитрий Сергеевич
Литвина Светлана Сергеевна
Хитринская Екатерина Юрьевна
Ващенко Нина Ивановна
Гришаков Дмитрий Евгеньевич
Кинёва Елена Владимировна

Зимняя школа по цитогеномике

23 ноября 2024 суббота

Практикум

НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Набережная р. Ушайки, 10)

09.00 - 15.00 Мастер-класс «Хромосомный микроматричный анализ» (часть 1)



15.00 - 18.00 Мастер-класс «Флуоресцентная *in situ* гибридизация» (часть 1)



24 ноября 2024 воскресенье

Практикум

НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Набережная р. Ушайки, 10)

09.00 - 12.00 Мастер-класс «Количественная ПЦР в режиме реального времени»

12.00 - 15.00 Мастер-класс «Хромосомный микроматричный анализ» (часть 2)



15.00 - 18.00 Мастер-класс «Флуоресцентная *in situ* гибридизация» (часть 2)



25 ноября 2024 понедельник

Открытие школы. Конференция

Дом ученых (Советская, 45)

09.00 - 10.00 Регистрация участников

10.00 - 10.15 **Открытие Школы.** Приветствия участникам
Председатели: Степанов В.А., Пузырёв В.П.

10.15 - 10.45 25 лет кафедре медицинской генетики СибГМУ
(Лебедев И.Н., Салюкова О.А., Пузырёв В.П.)

10.45 - 11.00 Кофе-брейк

11.00 - 12.30 **Конференция молодых ученых**
Председатели: Кашеварова А.А., Шилова Н.В.

11.00 - 11.15 **Федотов Д.А.** (Томск)
Микроструктурные хромосомные варианты у пациентов с нарушениями психомоторного развития

11.15 - 11.30 **Астрейко М.О.** (Москва)
Оценка диагностической эффективности хромосомного микроматричного анализа при нарушении интеллектуального развития и аномальном фенотипе

11.30 - 11.45 **Копытова А.Э.** (Гатчина)
Анализ вариаций числа копий генов (CNV) у детей с когнитивной дисфункцией

11.45 - 12.00 **Москвитин Г.Д.** (Якутск)
Применение цитогеномных технологий в диагностике интеллектуальных расстройств в Республике Саха (Якутия)

12.00 - 12.15 **Зуев А.С.** (Томск)
Оценка эффективности полногеномного секвенирования для карiotипирования клеток спонтанных абортусов с отсутствием пролиферативной активности

12.15 - 12.25 **Носков К.А.** (Москва)
Решения для молекулярной биологии от Компании ГенЭра.
Текущее состояние рынка
(доклад при поддержке ГенЭра. Баллы НМО не начисляются)

12.25 - 12.40 Дискуссия

12.40 - 14.00 Обед

14.00 - 17.45 **Лекции**
Председатели: Рубцов Н.Б., Лебедев И.Н.

14.00 - 15.00 **Лебедев И.Н.** (Томск)
Хромосомные болезни в цитогеномную эру

15.00 - 15.30 **Thomas Liehr** (Germany) Онлайн
Insights into chromosomics enabled by cytogenomics

15.30 - 15.45 Кофе-брейк

15.45 - 16.45 **Masoud Zamani-Esteki** (Netherlands) Онлайн
Novel cytogenomic technologies and concepts for preimplantation and prenatal testing

16.45 - 17.45 **Фишман В.С.** (Новосибирск)
Методы 3D-геномики для диагностики и интерпретации

26 ноября 2024 вторник

Конференция

Дом ученых (Советская, 45)

Утренняя лекция
09.00 - 09.30 **Пчелина С.Н.** (Санкт-Петербург)
Лизосомные болезни накопления и нейродегенеративные заболевания

10.00 - 12.00 **Конференция молодых ученых**
Председатели: Никитина Т.В., Черных В.Б.

10.00 - 10.15 **Васильева О.Ю.** (Томск)
Таргетный анализ метилирования ДНК в ворсинах хориона спонтанных абортусов первого триместра беременности с моносомией X

10.15 - 10.30 **Масычева А.С.** (Москва)
Исследование пузырного заноса при неразвивающейся беременности: пятилетний опыт лаборатории

10.30 - 10.45 **Антонова М.М.** (Москва)
Анализ мейотической сегрегации в клетках эякулята гетерозиготного носителя парацентрической инверсии хромосомы 7

10.45 - 11.00 **Яковлева А.С.** (Москва)
Редкий случай отсутствия гетерозиготности хромосомы 9 в сочетании с низкоуровневым мозаицизмом по трисомии хромосомы 9

11.00 - 11.15 **Зубченко П.С.** (Томск)
Интерфазный FISH-анализ хромосомы 8 в субклонах индуцированных плюрипотентных стволовых клеток, полученных от пациента с кольцевой хромосомой 8

11.15 - 11.30	Сабитова А.С. (Челябинск) Семейная транслокация между хромосомами 3 и 10: диагностика и мейотическая сегрегация
11.30 - 11.45	Жилкина М.А. (Томск) Получение панели ДНК-зондов для диагностики хромосомных болезней
11.45 - 12.00	Дискуссия
12.00 - 13.00	Обед
13.00 - 18.30	Лекции Председатели: Светлаков А.В., Фишман В.С.
13.00 - 14.00	Рубцов Н.Б. (Новосибирск) Сверхчисленные маркерные хромосомы человека и В-хромосомы эукариот
14.00-15.00	Peining Li (USA) Онлайн Unraveling ring chromosome complexity using long-read genomic sequencing and telomere-to-telomere reference genome
15.00 - 15.15	Кофе-брейк
15.15 - 16.15	Шилова Н.В. (Москва) Комплексные хромосомные перестройки: все просто, но совсем не так...
16.15 - 17.15	Черных В.Б. (Москва) Половые хромосомы человека, гоносомные аномалии, CNV и мозаицизм: механизмы формирования и эффекты
17.15 - 17.30	Кофе-брейк
17.30 - 18.30	Joris Vermeesch (Belgium) Онлайн On the origins of aneuploidy
18.30 - 19.30	Мемориальная лекция Масленников А.Б. (Новосибирск) Памяти С.А. Назаренко

27 ноября 2024 среда

Практикум

НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Набережная р. Ушайки, 10)

10.00 - 16.00 | Мастер-класс «Хромосомный микроматричный анализ» (часть 1)



28 ноября 2024 четверг

Практикум

НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Набережная р. Ушайки, 10)

10.00 - 13.00 | Мастер-класс «Флуоресцентная *in situ* гибридизация» (часть 1)



14.00 - 17.00 | Мастер-класс «Хромосомный микроматричный анализ» (часть 2)



29 ноября 2024 ПЯТНИЦА

Практикум

НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Набережная р. Ушайки, 10)

09.00 - 12.00 | Мастер-класс «Флуоресцентная *in situ* гибридизация» (часть 2)



12.00 - 14.30 | Мастер-класс «Количественная ПЦР в режиме реального времени»

Генетическая клиника НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Московский тракт, 3)

15.00 - 17.00 | Мастер-класс «Клиническая интерпретация результатов хромосомного микроматричного анализа»

17.00 - 17.30 | Закрытие Школы. Вручение сертификатов и дипломов

Научно-практическая конференция по клинической генетике «Современные вопросы диагностики, лечения, профилактики и реабилитации наследственных и врожденных заболеваний»

27 ноября 2024 среда

Открытие конференции

Дом ученых (Советская, 45). Большой зал

08.00 - 09.00	Регистрация участников
09.00 - 09.40	Приветственное слово (Степанов В.А., Куцев С.И., Пузырев В.П., Назаренко Л.П., Грузных С.Н., Фидаров Р.О.)
09.40 - 11.00	Пленарное заседание Модераторы: Степанов В.А., Назаренко Л.П., Ижевская В.Л.
09.40 - 10.00	Степанов В.А. (Томск) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Векторы трансляционной медицины
10.00 - 10.20	Сеитова Г.Н. (Томск) Медико-генетическое консультирование на современном этапе
10.20 - 10.40	Ижевская В.Л. (Москва) Этические вопросы медико-генетического консультирования
10.40 - 11.00	Шестопалова Е.А. (Москва) Новые подходы к диагностике и лечению наследственных болезней обмена, выявляемых по программе неонатального скрининга
11.00 - 11.20	Кофе-брейк

11.20 - 13.00	Дом ученых. Большой зал Секция «Организация медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями» Модераторы: Сеитова Г.Н., Витковская И.П.	Дом ученых. Малый зал Секция «Преимплантационное генетическое тестирование» Модераторы: Склеимова М.М., Фомин А.О., Соловьёва Е.В.
11.20 - 11.40	Витковская И.П. (Москва) Юридическая азбука орфанных заболеваний	Соловьёва Е.В. (Томск) Актуальные аспекты молекулярно-генетического преимплантационного тестирования
11.40 - 12.00	Краева Л.С. (Томск) Наследственные заболевания нервной системы. Организация медицинской помощи пациентам в Томской области	Фомин А.О. (Новосибирск) Биопсия эмбрионов в ЭКО. Принципы, применение, особенности
12.00 - 12.20	Камалтынова Е.М. (Томск) Диспансерное наблюдение пациентов с ПИД на территории Томской области	Склеимова М.М. (Томск) ПГТ-М в условиях Медико-генетического центра

12.20 - 12.40	Филиппова Т.А. (Томск) Диспансерное наблюдение пациентов с эндокринопатиями, диагностированными в рамках неонатального скрининга	Гараева А.Ф. (Томск) ПГТ-М спинocerebellарной атаксии
12.40 - 13.00	Мануйлова Л.В. (Томск) Лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями на территории Томской области	Никитина А.А. (Томск) Взаимодействие с Фондом «Геном жизни» при обследовании пациентов с наследственными заболеваниями
13.00 - 14.00	Обед	
14.00 - 18.00	Дом ученых. Большой зал Секция «Орфанные заболевания в фокусе внимания врачей разных специальностей» Модераторы: Кадышев В.В., Сеитова Г.Н.	Дом ученых. Малый зал Секция «Диетотерапия наследственных болезней» Модераторы: Бушуева Т.В., Минайчева Л.И., Агафонова А.А.
14.00 - 14.40	Кадышев В.В. (Москва) Расширяем границы офтальмологической практики: нейротрофический кератит как проявление наследственной патологии <i>(доклад при поддержке ООО "Фармамондо-Биомедика". Баллы НМО не начисляются)</i>	14.00 - 14.20 Бушуева Т.В. (Москва) Онлайн Лечебное питание при орфанных заболеваниях: актуальные вопросы
14.40 - 15.00	Мартусевич Я.А. (Томск) Нейротрофический кератит у детей в практике офтальмолога <i>(доклад при поддержке ООО "Фармамондо-Биомедика". Баллы НМО не начисляются)</i>	14.20 - 14.40 Агафонова А.А. (Томск) Роль диетотерапии в лечении наследственных заболеваний обмена веществ
15.00 - 15.20	Богоутдинова А.В. (Томск) Факоматозы в практике онколога	Минайчева Л.И. (Томск) Материнская фенилкетонурия
15.20 - 15.40	Мартусевич Я.А. (Томск) Наследственные болезни: что видит офтальмолог?	Агафонова А.А. (Томск) Применение специализированного диетического лечебного питания у пациентов с низким нутритивным статусом при наследственной патологии (мышечная дистрофия, муковисцидоз)
15.40 - 16.00	Кофе-брейк	15.20 - 15.35 Петрова В.В. (Томск) Проведение нагрузочного теста в стационаре Сапроптерином и возможность расширения диеты пациентам с фенилкетонурией Дискуссия. Закрытие заседания
15.40 - 16.00	Кофе-брейк	Кофе-брейк

Дом ученых. Большой зал

- 16.00 - 16.20 **Бушуева Т.В.** (Москва) Онлайн
Современные возможности
терапии наследственных
болезней обмена веществ
- 16.20 - 16.40 **Сеитова Г.Н.** (Томск)
Бремя наследственных нервно-
мышечных заболеваний
*(доклад при поддержке ООО
«Джонсон и Джонсон», баллы
НМО не начисляются)*
- 16.40 - 17.00 **Коталевская Ю.Ю.** (Москва)
Онлайн
Буллезный эпидермолиз.
Путь пациента
- 17.00 - 17.20 **Тарабановская Н.А.** (Томск)
Наследственные виды опухолей:
что важно знать
- 17.20 - 17.40 **Максимова Ю.В.** (Новосибирск)
Нарушения половой
дифференцировки у детей
- 17.50-18.00 **Дискуссия. Закрытие заседания**

Дом ученых. Малый зал

16.00 - 18.00
**Симпозиум «Мышечная
дистрофия. Миопатия Дюшенна
исключена. Что дальше?»**
**Модераторы: Шаркова И.В.,
Краева Л.С.**

- Шаркова И.В.** (Москва)
Мышечная дистрофия Дюшенна/
Беккера» исключена.
Что дальше?
- Краева Л.С.** (Томск)
Врожденная мышечная
дистрофия Ульриха.
Долгий путь к диагнозу
- Петлина Е.Ю.** (Томск)
Мышечная дистрофия:
клинические случаи с диф-
ференциальным диагнозом
- Равжаева Е.Г.** (Томск)
Миотоническая дистрофия I типа.
Клинические случаи
- Беляева А.Ю.** (Томск)
Роль физиотерапевтических
факторов и лечебной
физкультуры в лечении
наследственных болезней
- Дискуссия. Закрытие заседания**

27 ноября 2024 среда

Генетическая клиника НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Московский тракт, 3)

- 16.00 - 18.00** **Школа для пациентов
«Особенности питания при фенилкетонурии»**
Модератор: Агафонова А.А.
- 16.00 - 16.20 **Свердлова В.А.** (Новосибирск)
Вопросы законодательства по обеспечению лечебным питанием
пациентов с фенилкетонурией
- 16.20 - 16.40 **Агафонова А.А.** (Томск)
Питание при фенилкетонурии. Пример расчета питания
- 16.40 - 18.00 Вопросы-ответы. Работа с пациентами

09.00 - 13.00	Секция «Взаимодействие медико-генетической и акушерско-гинекологической служб в оказании медицинской помощи». Заседание 1 Модераторы: Степанов И.А., Кудрявцева Е.В.
08.30 - 09.00	Регистрация участников
09.00 - 09.20	Степанов И.А. (Томск) Трехуровневая система в организации и проведении пренатального скрининга на территории Томской области
09.20 - 09.40	Сеитова Г.Н. (Томск) Медико-генетическое консультирование: кого отправит акушер-гинеколог?
09.40 - 10.00	Минайчева Л.И. (Томск) Ранний пренатальный скрининг. Риски и реальность
10.00 - 10.20	Кудрявцева Е.В. (Екатеринбург) Особенности пренатальной диагностики у беременных с ожирением
10.20 - 10.40	Береснева Э.А. (Томск) Осложнения беременности: анализ исходов и расчета риска при РПС
10.40 - 11.00	Потолова Е.В. (Екатеринбург) Онлайн Анализ поздно выявленных врожденных пороков развития на территории Свердловской области. Основные причины
11.00 - 11.20	Кофе-брейк
11.20 - 11.40	Макарова Е.И. (Екатеринбург) Онлайн Врожденные пороки развития плода: от пренатальной диагностики к верификации диагноза
11.40 - 12.00	Пурьскина Н.Л. (Томск) Врожденные пороки развития плода: изолированный ВПР или моногенный синдром?
12.00 - 12.20	Фадюшина С.В. (Томск) Случай пренатального выявления моногенного заболевания в неотягощенной семье
12.20 - 12.40	Епанчинцева Е.А. (Новосибирск) Пациент с мужским бесплодием на приеме: на что обратить внимание?
12.40 - 13.00	Зотов С.В. (Новосибирск) Персонализированный протокол стимуляции в программе ЭКО при мутациях генов рецепторов ФСГ и ЛГ
13.00 - 14.00	Обед

- 14.00 - 16.00** | Секция «Взаимодействие медико-генетической и акушерско-гинекологической служб в оказании медицинской помощи».
Заседание 2
Модераторы: Сеитова Г.Н., Вятчина А.Н., Береснева Э.А.
- 14.00 - 14.20 | Вятчина А.Н. (Новосибирск)
Эволюция пренатальной диагностики на территории Новосибирской области
- 14.20 - 14.40 | Волков Р.В. (Новосибирск)
Пренатальный скрининг: что знаем, что умеем
- 14.40 - 15.00 | Волков Р.В. (Новосибирск)
Фетальная медицина
- 15.00 - 15.20 | Гуммер Н.А. (Томск)
Электронный документооборот. РНС и ВИМИС.
Возможные ошибки на этапе работы учреждения родовспоможения
- 15.20 - 15.40 | Дроздов Г.В. (Томск)
РНС. Ошибки преаналитического этапа. Роль акушерской и педиатрической служб
- 15.40 - 16.00 | Дискуссия. Закрытие заседания
- 16.00 - 18.00** | Круглый стол «Профессиональный стандарт «Лабораторная генетика»»
Модераторы: Лебедев И.Н., Ижевская В.Л., Масленников А.Б.

28 ноября 2024 четверг

Генетическая клиника НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Московский тракт, 3)

- 09.00 - 13.00** | Секция «Организация медицинской помощи пациентам с наследственными и врожденными заболеваниями. Неонатальный скрининг»
Модераторы: Воронин С.В., Сеитова Г.Н., Максимова Ю.В.
- 08.30 - 09.30** | Регистрация участников
- 09.00 - 09.20 | Беляева Т.И. (Екатеринбург)
Алгоритм диагностики галактоземии в Свердловской области
- 09.20 - 09.40 | Максимова Ю.В. (Новосибирск)
СМА, от истории до современных возможностей
- 09.40 - 10.00 | Побединская А.И. (Челябинск)
Опыт ведения, лечения, наблюдения пациентов с НБО, выявленных по расширенному неонатальному скринингу
- 10.00 - 10.20 | Колбасин Л.Н. (Сургут)
Диагностика и лечение СМА в Ханты-Мансийском автономном округе - Югре
- 10.20 - 10.40 | Дулуш А.О. (Кызыл)
Метилмалоновая ацидемия в Республике Тыва
- 10.40 - 11.00 | Беляева Т.И. (Екатеринбург)
Опыт организации расширенного неонатального скрининга в Уральском федеральном округе
- 11.00 - 11.20 | Кофе-брейк

11.20 - 11.35	Воронин С.В. (Москва) Расширенный неонатальный скрининг в Российской Федерации <i>(доклад при поддержке Новартис, баллы НМО не начисляются)</i>
11.35 - 11.55	Билалов Ф.С., Панова М.В. (Уфа) Онлайн Биоэтические аспекты расширенного неонатального скрининга
11.55 - 12.10	Коротеев А.Л. (Санкт-Петербург) Итоги проведения РНС в СЗФО в 2023-2024 гг <i>(доклад при поддержке Новартис, баллы НМО не начисляются)</i>
12.10 - 12.30	Баирова Т.А. (Иркутск) Расширенный неонатальный скрининг в Прибайкалье: итоги и проблемы
12.30 - 12.45	Сеитова Г.Н. (Томск) РНС на территории СФО и Республики Саха (Якутия). Проблемы и решения <i>(доклад при поддержке Новартис, баллы НМО не начисляются)</i>
12.45 - 13.00	Дискуссия. Закрытие заседания
13.00 - 14.00	Обед
14.00 - 17.40	Секция «Болезни накопления: вопросы диагностики и лечения» Модераторы: Минайчева Л.И., Пушкив А.А.
14.00 - 14.30	Моисеев С.В. (Москва) Онлайн Болезнь Фабри. Взгляд на проблему глазами кардиолога, нефролога, врача общей практики <i>(доклад при поддержке Къези, баллы НМО не начисляются)</i>
14.30 - 15.00	Журкова Н.В. (Москва) Онлайн Практические аспекты диагностики МПС IVa и VI типов: взгляд генетика <i>(доклад при поддержке ООО «Свикс Хэлскеа», баллы НМО не начисляются)</i>
15.00 - 15.20	Сухомясова А.Л. (Якутск) Болезнь Хантера
15.20 - 15.40	Пушков А.А. (Москва) Применение технологии высокопроизводительного секвенирования в программах селективного скрининга. Опыт ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России
15.40 - 16.00	Кофе-брейк
16.00 - 16.20	Минайчева Л.И. (Томск) Дефицит ААДС. Как не пропустить редкое заболевание? <i>(доклад при поддержке ООО "ПитиСи Терапьютикс", баллы НМО не начисляются)</i>
16.20 - 16.40	Салюкова О.А. (Томск) Альфа-маннозидоз: мультидисциплинарный подход к диагностике и лечению <i>(доклад при поддержке Къези, баллы НМО не начисляются)</i>

- 16.40 - 17.00 | **Сухомясова А.Л.** (Якутск)
Семейный случай болезни Фабри
- 17.00 - 17.20 | **Кекеева Т.Н.** (Москва) Онлайн
Патология печени - взгляд генетика
- 17.20 - 17.40 | **Минайчева Л.И.** (Томск)
Нарушение цикла мочевины: диагностика и лечение
- 17.40 -18.00 | **Дискуссия. Закрытие заседания**

29 ноября 2024 пятница

Генетическая клиника НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ (Московский тракт, 3)
Зал круглого стола

09.00 - 10.30 | **Круглый стол «Расширенный неонатальный скрининг на территории Сибирского федерального округа и Республики Саха (Якутия)»**

Модераторы: Воронин С.В., Сеитова Г.Н.

Участники: Герасименко Н.Ю. (онлайн), Дулуш А.О., Елизарьева Т.Ю., Лейман Т.В., Максимова Ю.В., Маряшина Т.М., Назаренко Л.П., Нерсесян С.Л., Никонов А.М. (онлайн), Оленникова Р.В., Суртаева Т.Ю., Сухомясова А.Л., Тогочакова О.К.

12.00 - 13.00 | **Совещание руководителей центров ЗА**

Модераторы: Воронин С.В., Степанов В.А.

Участники: Баирова Т.А., Билалов Ф.С. (онлайн), Горев В.В. (онлайн), Коротеев А.Л., Матулевич С.А. (онлайн), Морданов С.В., Николаева Е.Б. (онлайн), Пушков А.А., Сеитова Г.Н., Трофимов Д.Ю.

09.00 - 11.00 **Секция «Лабораторная диагностика наследственных заболеваний» Заседание 1**
Модераторы: Лобенская А.Ю., Орлов Д.С.

08.30 - 09.00 **Регистрация участников**

09.00 - 09.20 **Черемных А.Д.** (Томск)
Роль молекулярно-цитогенетических методов исследования (FISH, SKY) в уточняющей диагностике сложных перестроек кариотипа

09.20 - 09.40 **Яковлева Ю.С.** (Томск)
Случай сложной хромосомной перестройки у плода

09.40 - 10.00 **Жалсанова И.Ж.** (Томск)
Массовое параллельное секвенирование

10.00 - 10.20 **Орлов Д.С.** (Томск)
Верификация клинических лабораторных тестов

10.20 - 10.40 **Гырля В.В.** (Томск)
Секвенирование по Сэнгеру в период NGS

10.40 - 11.00 **Жожиков Л.Р.** (Якутск)
Белок-вариант-фенотипическое исследование SOPH-синдрома инструментом AlphaFold

11.00 - 11.20 Кофе-брейк

11.20 - 13.00 **Секция «Лабораторная диагностика наследственных заболеваний» Заседание 2**
Модераторы: Трофимов Д.Ю., Коротеев А.Л., Орлов Д.С.

11.20 - 11.40 **Трофимов Д.Ю.** (Москва)
Особенности современной генетической диагностики при решении задач репродуктивной генетики: опыт федерального центра

11.40 - 12.00 **Барков И.Ю.** (Москва)
Отечественные решения по репродуктивной генетике методом NGS (НИПС/НИПТ, ПГТ-А, QF-PCR)

12.00 - 12.20 **Максимова Ю.В.** (Новосибирск)
Возможности верификации диагноза моногенной патологии после прерывания беременности по медицинским показаниям

12.20 - 12.40 **Лобенская А.Ю.** (Санкт-Петербург)
Проблемы и решения Центра компетенции при реализации РНС

12.40 - 13.00 **Одиноква О.Н.** (Томск)
Молекулярно-генетическое тестирование мышечной дистрофии Дюшенна

13.00 - 13.30 **Закрытие конференции**

Спикеры научно-практической конференции по клинической генетике

Агафонова Анна Александровна

заведующая отделением наследственных болезней – врач-терапевт, врач-диетолог Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Баирова Татьяна Ананьевна

д.м.н., руководитель лаборатории персонализированной медицины, руководитель лаборатории расширенного неонатального скрининга ФГБНУ "Научный центр проблем здоровья, семьи и репродукции человека", зав. кафедрой генетики ФГБОУ ВО "Иркутский государственный медицинский университет, Иркутск

Барков Илья Юрьевич

к.м.н., заведующий лабораторией перинатального ДНК-скрининга, эксперт Росздравнадзора по лабораторной генетике. ООО "ДНК-Технология", Москва

Беляева Анна Юрьевна

врач лечебной физкультуры, врач-физиотерапевт Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Беляева Татьяна Ивановна

заведующая лабораторией неонатального скрининга ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург

Береснева Элина Александровна

заведующая отделением пренатальной диагностики и антенатальной охраны плода Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Билалов Фаниль Салимович

д.м.н., доцент, главный врач ГБУЗ Республиканский медико-генетический центр, главный внештатный специалист по клинической лабораторной диагностике Минздрава Республики Башкортостан, Уфа

Богоутдинова Анна Владимировна

к.м.н., врач-онколог НИИ онкологии ТНИМЦ, Томск

Бушуева Татьяна Владимировна

д.м.н., ведущий научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва

Витковская Ирина Петровна

ведущий научный сотрудник отдела научных основ организации здравоохранения ФГБУ "ЦНИИО-ИЗ" Минздрава России, Доцент кафедры Управления экономики здравоохранения и медицинского страхования ФДПО ФГАОУ ВО "РНМУ им. Н.И. Пирогова" Минздрава России, Москва

Волков Рэм Валерьевич

к.м.н., доцент кафедры акушерства и гинекологии ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, зав. гинекологическим отделением № 2 ГБУЗ НСО «КЦОЗСиР», Новосибирск

Воронин Сергей Владимирович

к.м.н., главный врач ФГБНУ МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова, заместитель председателя профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Москва

Вятчанина Анна Николаевна

главный врач ГБУЗ НСО Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции, Новосибирск

Гараева Анна Фидусовна

к.м.н. врач-лабораторный генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Герасименко Наталья Юрьевна

заведующая медико-генетической консультацией БУЗОО «ОКБ», Перинатальный центр, главный специалист по медицинской генетике МЗ Омской области, Омск

Горев Валерий Викторович

к.м.н., главный врач ГБУЗ «Морозовская детская городская клиническая больница Департамента здравоохранения г. Москвы», главный внештатный специалист неонатолог Департамента здравоохранения г. Москвы

Гуммер Наталья Анатольевна

заместитель главного врача по организационно-технической работе Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Гырля Виталий Валерьевич

врач клинической лабораторной диагностики, врач-генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Дроздов Глеб Владимирович

врач-лабораторный генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Дулуш Айслуу Орлановна

заведующая отделения антенатальной охраны плода, врач-генетик Медико-генетической консультации ГБУЗ РТ "Перинатальный центр РТ", главный внештатный специалист по генетике Республики Тыва, Кызыл

Елизарьева Татьяна Юрьевна

главный врач КГБУЗ «Красноярский краевой медико-генетический центр», главный внештатный генетик Министерства здравоохранения Красноярского края, Красноярск

Епанчинцева Елена Александровна

к.м.н., врач эндокринолог-андролог, с.н.с. лаборатории эндокринологии ФГБНУ «Федеральный исследовательский центр фундаментальной и трансляционной медицины», ассистент кафедры урологии ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, Новосибирск

Жалсанова Ирина Жаргаловна

младший научный сотрудник лаборатории геномики орфанных болезней НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Жожиков Леонид Русланович

младший научный сотрудник НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» МИ СВФУ, Якутск

Журкова Наталия Вячеславовна

к.м.н., ведущий научный сотрудник отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний, врач-генетик НИИ Педиатрии и охраны здоровья детей НКЦ №3, Москва

Зотов Семен Вадимович

к.м.н., врач акушер-гинеколог, репродуктолог ГБУЗ НСО Клинический центр охраны здоровья семьи и репродукции, Новосибирск

Ижевская Вера Леонидовна

д.м.н., заместитель директора по научной работе Медико-генетического научного центра имени академика Н.П. Бочкова, Председатель Российского общества медицинских генетиков, доцент, Москва

Кадышев Виталий Викторович

д.м.н., руководитель научно-клинического центра генетики глазных болезней, заведующий кафедрой офтальмогенетики Института ВидПО ФГБНУ "МГНЦ", ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии, куратор по наследственным глазным болезням РФ, врач-генетик, офтальмолог высшей квалификационной категории ФГБНУ "МГНЦ", Москва

Камалтынова Елена Михайлова

д.м.н., профессор заместитель главного врача по медицинской части ОГАУЗ «Областная детская больница», профессор кафедры факультетской педиатрии с курсом детских болезней лечебного факультета ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, заслуженный врач РФ, главный детский специалист по профилактической медицине СФО, Томск

Кекеева Татьяна Николаевна

заведующая Медико-генетическим отделением (Московский центр неонатального скрининга) ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», Москва

Колбасин Лев Николаевич

заведующий медико-генетической консультацией, врач-генетик БУ ХМАО-Югры «Сургутский окружной клинический центр охраны материнства и детства», главный специалист генетик ХМАО, Сургут

Коротеев Александр Леонидович

к.м.н., главный врач СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава РФ в СЗФО, главный внештатный специалист по медицинской генетике Комитета по здравоохранению СПб, Санкт-Петербург

Коталевская Юлия Юрьевна

к.м.н., врач-генетик, заведующая консультативным отделением медико-генетического центра ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского, научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики ТНИМЦ, Москва, Томск

Краева Людмила Сергеевна

к.м.н., доцент кафедры неврологии нейрохирургии ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, главный внештатный детский специалист невролог Департамента здравоохранения Томской области, Томск

Кудрявцева Елена Владимировна

д.м.н., доцент, заведующая Центральной научно-исследовательской лабораторией УГМУ, врач-генетик государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург

Лейман Татьяна Вальдемаровна

заведующая отделением лабораторной диагностики КГБУЗ "Красноярский краевой медико-генетический центр", Красноярск

Лобенская Анастасия Юрьевна

к.м.н., заведующая биохимической лабораторией СПб ГБУЗ «Диагностический центр (медико-генетический)», Санкт-Петербург

Макарова Елена Ивановна

к.м.н., врач ультразвуковой диагностики, врач акушер-гинеколог ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург

Максимова Юлия Владимировна

д.м.н., профессор, зав. кафедрой медицинской генетики и биологии ФГБОУ ВО НГМУ Минздрава России, зав. консультативным отделением Медико-генетического центра ГБУЗ НСО "КЦОЗСиР", главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Новосибирской области, Новосибирск

Мануйлова Лариса Викторовна

начальник отдела организации педиатрической и акушерско-гинекологической помощи комитета организации медицинской помощи Департамента здравоохранения Томской области, Томск

Мартусевич Яна Александровна

к.м.н., заведующая офтальмологической клиникой ФГБОУ ВО «СибГМУ» Минздрава России главный внештатный специалист по организации специализированной медицинской помощи по профилю «офтальмология» Департамента здравоохранения Томской области, Томск

Маряшина Татьяна Михайловна

врач генетик КГБУЗ "Консультативно-диагностический центр Алтайского края", главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Алтайского края, Барнаул

Матулевич Светлана Алексеевна

д.м.н., заведующая Кубанской межрегиональной медико-генетической консультацией ККБ №1, главный внештатный генетик Министерства здравоохранения Краснодарского края, главный внештатный специалист МЗ РФ по медицинской генетике в ЮФО, доцент кафедры биологии с курсом медицинской генетики Кубанского государственного медицинского университета, Краснодар

Минайчева Лариса Ивановна

д.м.н., заместитель главного врача по медицинской части Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Моисеев Сергей Валентинович

член-корр. РАН, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой терапии и профболезней ФГАОУ ВО Первый МГМУ им. И.М. Сеченова Минздрава России, Москва

Морданов Сергей Викторович

к.м.н., заведующий лабораторным отделом медико-генетического центра, врач-генетик ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, Ростов-на-Дону

Назаренко Людмила Павловна

д.м.н., профессор, заместитель директора по научной и лечебной работе НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, руководитель лаборатории наследственной патологии, Заслуженный врач РФ, Томск

Нерсесян Светлана Львовна

врач-генетик медико-генетической консультации ГАУЗ «КОКБ им. С.В.Беляева», главный областной специалист по медицинской генетике, Кемерово

Никитина Анастасия Алексеевна

врач-генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Николаева Елена Борисовна

главный врач ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Свердловской области, Екатеринбург

Никонов Александр Михайлович

к.м.н., заведующий медико-генетической консультацией, врач генетик КГБУЗ "Консультативно-диагностический центр Алтайского края", Барнаул

Оленникова Римма Витальевна

заведующая медико-генетической консультацией, врач генетик ГАУЗ «КОКБ им. С. В. Беляева», Кемерово

Одиноква Ольга Николаевна

к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии, врач-лабораторный генетик клинико-диагностической лаборатории Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Орлов Дмитрий Сергеевич

руководитель группы РНС, врач клинической лабораторной диагностики Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Панова Мария Владимировна

аспирант кафедры общественного здоровья и организации здравоохранения с курсом ИРО ФГБОУ ВО БГМУ МЗ РФ, Уфа

Петлина Елизавета Юрьевна

врач-невролог Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Петрова Валерия Владимировна

врач-педиатр Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Побединская Алена Игоревна

врач-генетик медико-генетической консультации ГАУЗ ЧОДКБ, Челябинск

Потолова Елена Валерьевна

к.м.н., врач ультразвуковой диагностики отделения пренатальной диагностики ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», Екатеринбург

Пузырев Валерий Павлович

д.м.н., профессор, академик РАН, научный руководитель Томского НИМЦ, научный руководитель НИИ медицинской генетики, заслуженный деятель науки РФ, Томск

Пурьскина Наталья Леонидовна

врач акушер-гинеколог Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Пушков Александр Алексеевич

к.б.н., ведущий научный сотрудник лаборатории медицинской геномики ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, Москва

Равжаева Екатерина Георгиевна

врач-генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Салюкова Ольга Александровна

к.м.н., врач-генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ; доцент кафедры медицинской генетики лечебного факультета ФГБОУ ВО СибГМУ Минздрава России, Томск

Свердлова Виктория Анатольевна

председатель региональной общественной организации инвалидов страдающих фенилкетонурией и другими редкими заболеваниями «Формула жизни» Новосибирской области и Всероссийского общества фенилкетонурии, Новосибирск

Сеитова Гульнара Наримановна

к.м.н., главный врач Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Склеймова Мария Михайловна

руководитель группы преимплантационного тестирования Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Суртаева Татьяна Юрьевна

главный врач, врач акушер-гинеколог БУЗ РА «Перинатальный центр», главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Республики Алтай по профилю «акушерство и гинекология», Горно-Алтайск

Соловьёва Елена Викторовна

к.б.н., доцент, биолог Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Степанов Вадим Анатольевич

академик РАН, д.б.н., профессор, директор Томского НИМЦ, Томск

Степанов Игорь Ардалионович

к.м.н., доцент, главный врач ОГАУЗ «Областной перинатальный центр им. И.Д. Евтушенко», Томск

Сухомясова Айтилина Лукична

к.м.н., ведущий научный сотрудник (заместитель руководителя) НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» МИ СВФУ им. М.К. Аммосова, главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ Республики Саха (Якутия), Якутск

Тарабановская Наталья Анатольевна

к.м.н., старший научный сотрудник, врач - онколог отделения общей онкологии НИИ онкологии Томского НИМЦ, Томск

Тогочакова Ольга Кирилловна

врач генетик ГБУЗ РХ РКПЦ, главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения РХ, Заслуженный врач Республики Хакаси, Абакан

Трофимов Дмитрий Юрьевич

д.б.н., член-корр. РАН, директор института репродуктивной генетики ФГБУ "НМИЦ АГП им. В.И.Кулакова" Минздрава России, Москва

Фадюшина Светлана Валерьевна

врач-генетик Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Филиппова Татьяна Александровна

к.м.н., доцент кафедры педиатрии с курсом эндокринологии ФГБОУ ВО СибГМУ, врач-эндокринолог детской клиники ФГБОУ ВО СибГМУ, главный специалист Департамента здравоохранения Томской области по детской эндокринологии, Томск

Фомин Артём Олегович

заведующий эмбриологической лабораторией, врач клинической лабораторной диагностики, врач-лабораторный генетик центра "Авиценна" группы компаний "Мать и дитя", Новосибирск

Черемных Александр Дмитриевич

биолог Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск

Шаркова Инна Валентиновна

д.м.н., врач-невролог, ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела, профессор кафедры «Генетика неврологических болезней» ФГБНУ «медико-генетического центра им. академика Н.П. Бочкова», Москва

Шестопалова Елена Андреевна

член экспертного совета по фенилкетонурии, лауреат премии мэра Москвы в области Медицины, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ им.академика Н.П. Бочкова», Москва

Яковлева Юлия Сергеевна

к.б.н. врач-лаборант Медико-генетического центра (Генетическая клиника) НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ, Томск



*«От научных исследований к практической
диагностике!»*

Компания ГенЭра представляет широкий выбор решений для молекулярной биологии и клинической диагностики, оборудование и наборы для ПЦР в реальном времени, точечный мутагенез, выделение и контроль качества нуклеиновых кислот РНК, микроРНК и ДНК, микрочипы высокой плотности, сканер микрочипов, наборы для целевого обогащения фракций генома, контроль качества нуклеиновых кислот и многое другое.

Компания ГенЭра является поставщиком оборудования и реактивов многих известных брендов, таких как **Agilent Genomics, Covaris, Qiagen, NEB, BioRad, Sigma, Vazyme, TransGen Biotech, Nanodigmbio** и др.

Оптимальные сроки поставки, квалифицированная техническая и методическая поддержка!!!

Москва: +7 (495) 517-62-14

Санкт-Петербург: +7 (965) 047-21-40

Новосибирск: +7 (913) 011-69-35

info@genera.ru

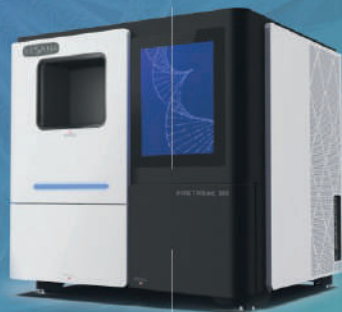
www.genera.ru

SE_SANA

NGS-СЕКВЕНАТОРЫ



SURFSeq 5000



FASTASeq 300



GenoLab M

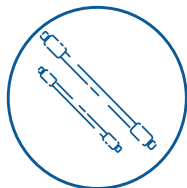
БЫСТРЕЕ • ЛЕГЧЕ • ТОЧНЕЕ



- полная автоматизация приготовления NGS-библиотек •
 - 96 образцов за 2 часа 30 минут •
 - совместимость с реагентами Raissol Bio •



КОМПЛЕКСНОЕ ОСНАЩЕНИЕ ЛАБОРАТОРИЙ



Хроматографические
колонки



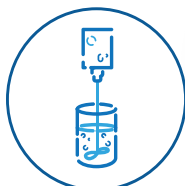
Стандартные
образцы



Растворители
для ВЭЖХ / ОСЧ



Аналитические
приборы



Лабораторное
оборудование



Оборудование
Life Sciences



Микробиология



Химические
реактивы



Биохимические
реактивы

chimmed.ru



Более 20 тысяч позиций в наличии на складе в Москве!

ООО «ТД «ХИММЕД»

Москва, 115230, Каширское шоссе, дом 3, корпус 2, строение 4, этаж 6
Тел.: +7 495 640 4192, mail@chimmed.ru

Новосибирск, 630090, проспект Академика Лаврентьева, 6/1
Тел.: +7 383 330 9346, sibir@chimmed.ru

До 50 аналитов в одном образце!

Системы QuattroPlex Lab для мультиплексного анализа, Россия

ДИАМ

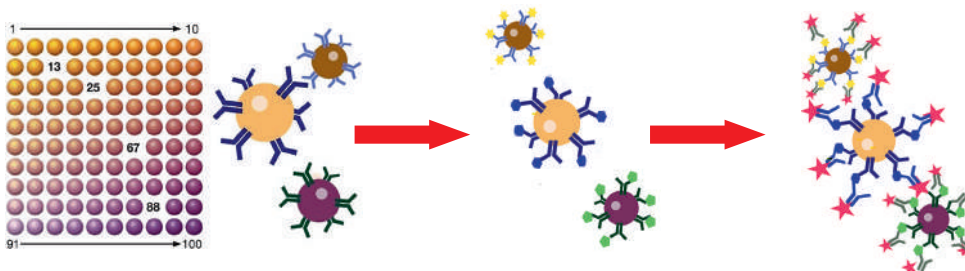
Высокопроизводительная система с возможностью загрузки образцов в 96-луночных планшетах

- До 50 аналитов в объеме 25 мкл
- Совместима с наборами **xMap** других производителей (**Bio-Rad, Merck**)
- Диапазон измеряемой концентрации каждого аналита от миллиграмма до пикограмма
- Возможность использования нескольких планшетов в одном анализе



Области применения:

- Изучение цитокинового профиля
- Определение соотношения онкомаркеров
- Изучение клеточных взаимодействий
- Проведение доклинических испытаний *in vitro* и *in vivo*
- Исследование нейродегенеративных заболеваний
- Выявление предикторов патологий



xMAP — высокопроизводительный чувствительный метод мультиплексного иммуноанализа для одновременной детекции десятков аналитов, когда классический ИФА уже не справляется. xMAP использует принцип сэндвич-детекции аналита антителами с использованием флуоресцентной метки на детектирующих антителах. В отличие от ИФА, антитела пришиты не к дну планшета, а к флуоресцентно кодированной магнитной микросфере. Флуоресцентная «кодировка» каждой популяции частиц строго соответствует типу антител, которые пришиты на поверхности частицы.

Автоматизированная система цифровой ПЦР SCI Digital от компании Turtle

- **Полностью роботизированная система.** Необходимо только загрузить образец и запустить протокол, все стадии (генерация капель, амплификация и детекция) происходят автоматически - в одном приборе
- **Удобство использования.** Система совместима с большинством ПЦР-миксов, представленных на рынке. Низкая стоимость одного измерения.
- **Быстрое получение результата.** < 3,5 часов на запуск – от загрузки образца до получения результата.
- **Технология физической изоляции капель.** Распределение капель в нанолунках на специальном чипе предотвращает разрыв или слияние капель.
- **До 5 каналов детекции флуоресценции.** Определение одновременно нескольких мишеней при помощи мультиплексной детекции.
- **Компактное решение для лаборатории любого размера.** Размеры рабочего модуля: 453*512*498 мм.



Один запуск занимает < 3,5 часов



Технические характеристики прибора:

Кол-во образцов	От 1 до 12
Кол-во микролунок на 1 образец	> 20.000
Кол-во флуоресцентных каналов	От 2 до 5
Каналы детекции	FAM/HEX/ROX/Cy5/Quasar705
Тип питания	220 В
Размер	453×518×498 мм
Вес	50 кг

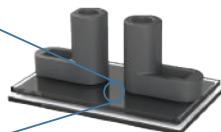
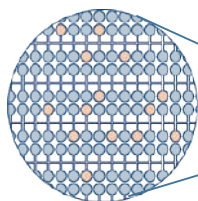
Применение

Детекция редких вариантов в сложном окружении

- Обнаружение редких мутаций
- Анализ экспрессии генов
- Анализ микроРНК
- Абсолютные количественные измерения
- Определение копийности
- Жидкостная биопсия, неинвазивная пренатальная диагностика

Почему система digital PCR SCI Turtle?

- Полная автоматизация
- До 12 образцов за запуск
- Более 20.000 нанолунок на образец
- До 5 каналов детекции
- Низкая стоимость анализа



> 20.000 микролунок





ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ
ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК



НИИ
МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ

ул. Набережная р. Ушайки, 10
www.medgenetics.ru

