



ТОМСКИЙ НИМЦ  
НИИ  
МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ

НОЯБРЬ 2022

ТОМСК

2022

conference.medgenetics.ru

Министерство науки и высшего образования РФ  
Отделение медицинских наук РАН  
Сибирское отделение РАН  
Российское общество медицинских генетиков  
Вавиловское общество генетиков и селекционеров  
Департамент здравоохранения Томской области



## XIII научная конференция «Генетика человека и патология»

посвященная 40-летию юбилею  
НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ

НОЯБРЬ 2022  
ТОМСК  
2022



## Программный комитет

### Члены программного комитета:

Пузырёв Валерий Павлович, академик РАН, д.м.н., профессор  
Степанов Вадим Анатольевич, академик РАН, д.б.н., профессор  
Куцев Сергей Иванович, академик РАН, д.м.н., профессор  
Ижевская Вера Леонидовна, д.м.н., профессор  
Янковский Николай Казимирович, академик РАН, д.б.н., профессор  
Лебедев Игорь Николаевич, д.б.н., профессор РАН  
Назаренко Людмила Павловна, д.м.н., профессор  
Назаренко Мария Сергеевна, д.м.н.  
Кучер Аксана Николаевна, д.б.н., профессор  
Васильев Станислав Анатольевич, д.б.н.  
Скрябин Николай Алексеевич, к.м.н.

## Организационный комитет

### Председатель оргкомитета:

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

### Члены организационного комитета:

Лебедев Игорь Николаевич, д.б.н., профессор РАН  
Назаренко Людмила Павловна, д.м.н., профессор  
Назаренко Мария Сергеевна, д.м.н.  
Хитринская Ирина Юрьевна, к.б.н.  
Васильев Станислав Анатольевич, д.б.н.  
Скрябин Николай Алексеевич, к.м.н.  
Рудко Татьяна Владимировна, к.б.н.  
Кинева Елена Владимировна  
Фонова Елизавета Алексеевна  
Хитринская Екатерина Юрьевна

## Приветственное слово

Конференции «Генетика человека и патология» являются ярким событием в научной жизни медицинских генетиков России, ученых, занимающихся вопросами генетики человека, врачей, клинических ординаторов, аспирантов. Конференция 2022 года продолжит лучшие традиции НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ в организации мероприятий, объединяющих специалистов медицинского и биологического профиля, в фокусе профессиональной деятельности которых оказывается медицинская генетика. Учитывая передовые достижения медицинской генетики, глубокую интеграцию ее во многие разделы современной клинической и фундаментальной медицины, вопросы, планируемые к обсуждению на научном форуме, будут, несомненно, интересны, не только медицинским генетикам, но и врачам различных специальностей, формируя широкую профессиональную аудиторию слушателей. В программе конференции планируются доклады ведущих специалистов института и других генетических учреждений России, наших зарубежных партнеров и коллег. Мы искренне надеемся, что грядущее мероприятие станет местом новых встреч и знакомств, а также новых планов на долговременное и плодотворное сотрудничество.

Председатель оргкомитета,  
директор Томского НИМЦ  
академик РАН, д-р биол. наук,  
профессор  
В.А. Степанов



40 лет НИИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ ТОМСКОГО НИМЦ

# СЕТКА ПРОГРАММЫ

20 ноября 2022 воскресенье

09.00 - 10.00 **Регистрация участников**

	<b>Зал 1</b>	<b>Зал 2</b>
10.00 - 11.20	Омиксные технологии в медицинской генетике	Генетика и эпигенетика развития (симпозиум памяти член-корр РАН Баранова В.С. и член-корр РАН Назаренко С.А.)
11.20 - 11.30	Кофе-брейк	
11.30 - 13.05	Омиксные технологии в медицинской генетике	Генетика и эпигенетика развития (симпозиум памяти член-корр РАН Баранова В.С. и член-корр РАН Назаренко С.А.)
13.05 - 14.00	Обед	
14.00 - 14.45	<b>Торжественное открытие конференции</b>	
14.45 - 15.30	<b>Пленарная лекция. Пузырёв В.П.</b> Истоки и советский период истории Томского института медицинской генетики	
15.45 - 17.20	Генетика многофакторных заболеваний	Цитогенетика и хромосомные болезни
17.20 - 17.35	Кофе-брейк	
17.35 - 18.40	Генетика многофакторных заболеваний	Цитогенетика и хромосомные болезни
18.45 - 19.30	<b>Вечерняя лекция. Тарабыкин В.С.</b> Мой путь в науке	
16.00 - 20.25	Круглый стол с участием руководителей медико-генетических служб Оказание медицинской помощи пациентам с наследственными заболеваниями	

## 10.00 - 11.20 Симпозиумы

### Зал 1

Омиксные технологии в медицинской генетике

#### Председатели:

д.м.н. Назаренко М.С. (г. Томск),  
д.б.н. Лагарькова М.А. (г. Москва)

10.00-10.20

**Назаренко М.С. (г. Томск)**

Омиксный подход к молекулярному профилированию атеросклеротической бляшки

10.20-10.40

**Чердынцева Н.В. (г. Томск)**

Молекулярно-генетические аспекты лекарственной терапии злокачественных опухолей

10.40-11.00

**Трифонов Е.А. (г. Томск)**

Презклампися: взгляд на патогенез заболевания со стороны геномики и транскриптомики

11.00-11.20

**Сеитова Г.Н. (г. Томск)**

Болезнь Фабри: современный взгляд на проблему

### Зал 2

Генетика и эпигенетика развития (симпозиум памяти член-корр РАН Баранова В.С. и член-корр РАН Назаренко С.А.)

#### Председатели:

д.б.н. Лебедев И.Н. (г. Томск),  
д.б.н. Глотов А.С. (г. Санкт-Петербург)

10.00-10.20

**Глотов А.С. (г. Санкт-Петербург)**

Отдел геномной медицины им. Баранова В.С.: от прошлого к будущему

10.20-10.40

**Лебедев И.Н. (г. Томск)**

Прогресс цитогенетики эмбрионального развития и успехи репродуктивной медицины (Памяти Назаренко С.А.)

10.40-10.55

**Пендина А.А., Ефимова О.А. (г. Санкт-Петербург)**

Памяти Баранова В.С. Ода хромосомам: от цитогенетики к цитогеномике (онлайн)

10.55-11.05

**Пчелина С.Н., Горбунова В.Н. (г. Санкт-Петербург)**

Памяти наших друзей и коллег: Владислав Сергеевич Баранов и Евгений Иосифович Шварц в становлении медицинской генетики в Санкт-Петербурге

11.05-11.20

**Масленников А.Б. (г. Новосибирск)**

Вклад Баранова В.С. и Назаренко С.А. в организацию взаимодействия Федеральных центров с региональными медико-генетическими службами

## 11.20 - 11.30 Кофе-брейк

## 11.30 - 13.05 Симпозиумы

11.30-11.45

**Беляева С.А., Гончарова И.А. (г. Томск)**

Генетические и эпигенетические факторы коморбидности аневризмы восходящей аорты и атеросклероза коронарных артерий

11.30-11.50

**Васильев С.А. (г. Томск)**

Эпигенетика и цитогенетика плаценты

## 11.30 - 13.05 Симпозиумы

### Зал 1

11.45-12.00

**Ялаев Б.И., Хусаинова Р.И. (г. Уфа)**

Исследование генетических и эпигенетических факторов развития первичного остеопороза у мужчин и женщин Волго-Уральского региона

12.00-12.15

**Давыдова Ю.Д. (г. Уфа)**

Связь метилирования ДНК и полиморфных локусов генов гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой системы с фенотипическими вариациями уровня депрессивности (онлайн)

12.15-12.35

**Фрейдин М.Б. (г. Лондон, Великобритания)**

Генетические и омиксные исследования болевых синдромов (онлайн)

12.35-13.00

**Аульченко Ю.С. (г. Новосибирск)**

Генетический контроль популяционного разнообразия N-гликозилирования белков человека (онлайн)

13.00-13.05

**Дискуссия**

### Зал 2

11.50-12.05

**Деменова В.В. (г. Томск)**

Уровень метилирования ретротранспозона LINE-1 в плаценте первого триместра беременности

12.05-12.25

**Шевченко А.И. (г. Новосибирск)**

Эпигенетическая регуляция инактивации X-хромосомы

12.25-12.40

**Фонова Е.А. (г. Томск)**

Модифицирующий эффект инактивации X-хромосомы на проявление CNV

12.40-13.00

**Мошкин Ю.М. (г. Женева, Швейцария)**

Проблемы ЭКО и дестабилизация пренатального развития (онлайн)

13.00-13.05

**Дискуссия**

## 13.05 - 14.00 Обед

## 14.00 - 14.45 Торжественное открытие конференции

**Председатели:** академик РАН, д.б.н. Степанов В.А.  
академик РАН, д.м.н. Пузырёв В.П.

## 14.45 - 15.30 Пленарная лекция. Пузырёв В.П. (г. Томск)

Истоки и советский период истории Томского института медицинской генетики

## 15.45 - 17.20 Симпозиумы

**Генетика многофакторных заболеваний**

**Председатели:**

академик РАН Пузырёв В.П. (г. Томск),  
д.м.н. Полоников А.В. (г. Курск)

15.45-16.05

**Брагина Е.Ю. (г. Томск)**

Генетические аспекты феномена сочетанных болезней

**Цитогенетика и хромосомные болезни**

**Председатели:**

д.б.н. Васильев С.А. (г. Томск),  
д.б.н. Рубцов Н.Б. (г. Новосибирск)

15.45-16.05

**Рубцов Н.Б. (г. Новосибирск)**

Особенности диагностики сбалансированных хромосомных перестроек

20.11.2022

## Зал 1

16.05-16.25

**Иванова С.А., Федоренко О.Ю., Бохан Н.А. (г. Томск)**

Генетика и фармакогенетика психических расстройств

16.25-16.45

**Мошкин М.П. (г. Новосибирск)**

Циркадные десинхронозы у жителей полярных регионов и генетическая изменчивость (онлайн)

16.45-17.05

**Москалёв Е.А. (г. Эрланген, Германия)**

Роль неканонического митотического наследования в развитии онкологических заболеваний (онлайн)

17.05-17.20

**Воронин С.В. (г. Москва)**

Современные аспекты диагностики и терапии гипофосфатазии (при поддержке компании Astra Zeneca) (баллы НМО не начисляются)

## 17.20 - 17.35 Кофе-брейк

17.35-17.55

**Полонинов А.В., Азарова Ю.Э. (г. Курск)**

Генетические детерминанты нарушения метаболизма глутатиона при мультифакториальной патологии: фокус на кардиометаболических заболеваниях

17.55-18.15

**Солодилова М.А., Медведева М.В. (г. Курск)**

Вклад полиморфизма генов сосудистых эндотелиальных факторов роста и их рецепторов в развитие ишемической болезни сердца (онлайн)

18.15-18.35

**Ржецкий А. (Чикаго, США)**

Взгляд на многофакторные заболевания через призму больших клинических данных (онлайн)

18.35-18.40

**Дискуссия**

## Зал 2

16.05-16.20

**Гридина М.М. (г. Новосибирск)**

Детекция структурных вариантов в геноме человека с использованием ЗС-методов

16.20-16.40

**Кашеварова А.А. (г. Томск)**

Плейотропные эффекты CNV в онтогенезе человека

16.40-16.50

**Никонов А.М. (г. Барнаул)**

Мукополисахаридоз II типа: Диагностика и лечение

16.50-17.05

**Беляева Е.О., Фонова Е.А. (г. Томск)**

Экзомное секвенирование у пациентов с CNV: проблемы интерпретации клинической значимости микроструктурных хромосомных вариантов

17.05-17.20

**Миньженкова М.Е. (г. Москва)**

Комплексные геномные перестройки в этиологии «хромосомного фенотипа»

17.35-17.50

**Черных В.Б., Опарина Н.В. (г. Москва)**

Гonosомные аномалии и мозаицизм: вариабельность в системе X и Y координат

17.50-18.05

**Толмачева Е.Н. (г. Томск)**

Вклад X-сцепленных CNV в формирование интеллектуальных расстройств

18.05-18.20

**Маркова Ж.Г. (г. Москва)**

Распространенные полиморфные варианты в 17q21.31: подводные камни хромосомного микроматричного анализа

18.20-18.35

**Юрченко Д.А. (г. Москва)**

Синдром Вольфа-Хиршхорна: Взгляд на этиопатогенез «сквозь призму времени»

18.35-18.40

**Дискуссия**

## 18.45 - 19.30 Вечерняя лекция. Тарабыкин В.С. (г. Нижний Новгород)

Мой путь в науке

20.11.2022



## **16.00 - 20.25 Круглый стол с участием руководителей медико-генетических служб**

**Оказание медицинской помощи пациентам  
с наследственными заболеваниями**

**Председатели:** д.м.н. Назаренко Л.П. (г. Томск),  
д.м.н. Бушуева Т.В. (г. Москва)

**16.00-16.15**

Назаренко Л.П. (г. Томск)

Сложный пациент: Болезнь Ниманна-Пика А, В  
(при поддержке компании Санофи)  
(баллы НМО не начисляются)

**16.15-16.45**

Максимова Ю.В. (г. Новосибирск)

Мастер-класс. Диагностика спинальной мышечной атрофии у взрослого пациента  
(при поддержке компании Джонсон & Джонсон)  
(баллы НМО не начисляются)

**16.45-17.05**

Кондакова О.Б. (г. Москва)

Наследственные заболевания, обусловленные первичными нарушениями синтеза нейромедиаторов

**17.05-17.15 Кофе-брейк**

**17.15-19.20**

**Ассоциированная школа:**

«Организация медицинской помощи пациентам с фенилкетонурией»  
(при поддержке компании Биомарин)  
(баллы НМО не начисляются)

**19.20-20.25**

Дискуссия

На мероприятиях круглого стола баллы НМО  
не начисляются

**20.11.2022**

**Ассоциированная школа:**  
**«Организация медицинской помощи пациентам с фенилкетонурией»**  
(при поддержке компании Биомарин)

**Встреча с экспертами:** Современные подходы к медикаментозному лечению фенилкетонурии

**Председатели:** д.м.н. Назаренко Л.П., к.м.н. Сеитова Г.Н. (г. Томск)  
д.м.н. Бушуева Т.В. (г. Москва)

17.15-17.20

**Сеитова Г.Н. (г. Томск), Бушуева Т.В. (г. Москва)**

Вступительное слово председателей

17.20-17.35

**Масленников А.Б. (г. Новосибирск)**

к.м.н., заведующий областной научно-практической лабораторией ДНК-диагностики Городской Клинической Больницы №1

Молекулярно-генетические особенности фенилкетонурии в Сибирском федеральном округе

17.35-17.55

**Бушуева Т.В. (г. Москва)**

д.м.н., ведущий научный сотрудник, Национальный медицинский центр здоровья детей  
Федеральное государственное автономное учреждение Министерства здравоохранения РФ  
Медикаментозная терапия ФКУ - для какой категории пациентов и почему это важно

17.55-18.20

**Кузьмичёва И.А. (г. Калуга)**

заведующий отделением генетики Калужская ОКБ

Новые стратегии в лечении ФКУ. Старт фермент-замещающей терапии при ФКУ в России.

Портрет пациента

18.20-18.40

**Сеитова Г.Н. (г. Томск)**

к.м.н., главный врач Генетической клиники НИИ Медицинской генетики Томского НИМЦ

Маршрутизация пациента с ФКУ. Проведение нагрузочного теста в стационаре и возможность тестирования амбулаторно

18.40-18.55

**Минайчева Л.И. (г. Томск)**

д.м.н., врач-генетик НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ

Фенилкетонурия. Особенности у подростков и при ведении беременности

18.55-19.20

**Шестопалова Е.А. (г. Москва)**

врач-генетик высшей категории, ФГБНУ Медико-генетический научный центр имени

академика Н.П. Бочкова

Данные аудита ФКУ (онлайн)

19.20-20.25

**Дискуссия**



# СЕТКА ПРОГРАММЫ

21 ноября 2022 понедельник

08.00 - 09.00 Регистрация участников

	Зал 1	Зал 2
09.00 - 11.00	Клиническая генетика и орфанные болезни	Эволюционная и популяционная генетика
11.00 - 11.15	Кофе-брейк	
11.15 - 13.15	Клиническая генетика и орфанные болезни	Эволюционная и популяционная генетика
13.15 - 14.00	Обед	
<b>14.00 - 14.45</b>	<b>Пленарная лекция. Степанов В.А. (г. Томск)</b> Популяционная геномика, медицинская генетика и эволюционная медицина	
15.00 - 17.30	Клиническая генетика и орфанные болезни	Пренатальное и преимплантационное генетическое тестирование
17.30 - 17.45	Кофе-брейк	
<b>17.45 - 18.30</b>	<b>Вечерняя лекция Козлов А.П. (г. Санкт-Петербург)</b> Новая биологическая теория – теория sarcino-evo-devo, её нетривиальные предсказания и взаимоотношения с другими биологическими теориями	
19.00	Фуршет	

## 09.00 - 11.20 Симпозиумы

### Зал 1

Клиническая генетика и орфанные болезни

#### Председатели:

д.м.н. Назаренко Л.П. (г. Томск),  
д.м.н. Заклязьминская Е.В. (г. Москва)

9.00-9.20

**Заклязьминская Е.В., Садекова М.А.,  
Дземешкевич С.Л. (г. Москва)**

Открытые вопросы в генетике  
гипертрофической кардиомиопатии

9.20-9.40

**Пчелина С.Н. (г. Санкт-Петербург)**

Роль метаболизма липидов в развитии  
болезни Паркинсона

9.40-10.00

**Ижевская В.Л. (г. Москва)**

Геномное тестирование: диалог врача-  
генетика и пациента

10.00-10.20

**Захарова Е.Ю. (г. Москва)**

Современное состояние и проблемы  
диагностики наследственных болезней  
обмена (онлайн)

10.20-10.40

**Ларионова В.И. (г. Санкт-Петербург)**

Молекулярные и метаболические основы  
выбора лекарственных препаратов для  
лечения наследственных заболеваний.  
Что должен знать врач-педиатр?

10.40-10.55

**Бушуева Т.В. (г. Москва)**

Новые стратегии в лечении фенилкетонурии  
(при поддержке компании Биомарин)  
(баллы НМО не начисляются)

## 11.00 - 11.15 Кофе-брейк

11.15-11.35

**Максимова Н.Р., Сухомясова А.Л. (г. Якутск)**

Геномные исследования генетически  
изолированной популяции якутов (онлайн)

11.35-11.55

**Жалсанова И.Ж. (г. Томск)**

Спектр мутаций гена *ATP7B* у пациентов  
с болезнью Вильсона-Коновалова  
в Сибирском регионе

### Зал 2

Эволюционная и популяционная генетика

#### Председатели:

д.б.н. Степанов В.А. (г. Томск),  
д.б.н. Янковский Н.К. (г. Москва)

9.00-9.30

**Янковский Н.К. (г. Москва)**

Итоги программы Союзного государства  
«ДНК-идентификация 2017-2021»

9.30-9.50

**Харьков В.Н. (г. Томск)**

Популяционная геномика коренного  
населения Южной и Западной Сибири

9.50-10.20

**Kim Hie Lim (Singapore)**

Prehistory human migration between Sundaland  
and South Asia driven by rapid sea-level rise  
(online)

10.20-10.40

**Лавряшина М.Б. (г. Кемерово)**

Динамика фонда фамилий Сибирских татар:  
четыре этнографические группы в трех  
поколениях

10.40-10.55

**Валихова Л.В. (г. Томск)**

Структура генофонда томских татар  
по маркерам Y-хромосомы

11.15-11.30

**Колесников Н.А. (г. Томск)**

Сигналы направленного отбора в популяциях  
коренного населения Средней Азии

11.30-11.45

**Голубенко М.В. (г. Томск)**

Особенности изменчивости мтДНК с точки  
зрения адаптации к условиям среды  
и подверженности заболеваниям

## Зал 1

11.55-12.10

**Зарипова А.Р. (г. Уфа)**

Спектр и частоты патогенных изменений у пациентов с незавершенным остеогенезом из Республики Башкортостан

12.10-12.25

**Кадникова В.А. (г. Москва)**

Спастическая параплегия 47 типа у российских больных

12.25-12.40

**Исмагилова О.Р. (г. Москва)**

Молекулярно-генетический анализ синдрома Рубинштейна-Тейби в РФ

12.40-12.55

**Постригань А.Е. (г. Томск)**

Молекулярно-генетическая диагностика синдрома удлинённого интервала QT

12.55-13.10

**Казарян Р. (г. Москва)**

Дифференциальная диагностика муковисцидоза и синдрома Швахмана-Даймонда

13.10-13.15

**Дискуссия**

## Зал 2

11.45-12.00

**Назаренко Л.П. (г. Томск)**

Генетические аспекты болезни Помпе с разбором клинических случаев (при поддержке компании Санофи) (баллы НМО не начисляются)

12.00-12.15

**Сереброва В.Н. (г. Томск)**

Репликативное исследование факторов наследственной тромбофилии и эндотелиальной дисфункции в развитии преэклампсии

12.15-12.30

**Бабовская А.А. (г. Томск)**

Идентификация популяционных особенностей транскриптома децидуальных клеток при тяжелой форме преэклампсии

12.30-12.45

**Гавриленко М.М. (г. Томск)**

Ландшафт альтернативного сплайсинга в децидуальных клетках плаценты в популяции русских

12.45-13.00

**Назаренко Л.П. (г. Томск)**

Синдром Аладжилля. Клинический и генетический диагноз (при поддержке компании Фармамондо) (баллы НМО не начисляются)

13.00-13.10

**Краснобаева А. (г. Новосибирск)**

Качественные реактивы-надежный результат

13.10-13.15

**Дискуссия**

## 13.15 - 14.00 Обед

## 14.00 - 14.45 Пленарная лекция. Степанов В.А. (г. Томск)

Популяционная геномика, медицинская генетика и эволюционная медицина

## 15.00 - 17.30 Симпозиумы

### Клиническая генетика и орфанные болезни

#### Председатели:

к.м.н. Сеитова Г.Н. (г. Томск),  
д.м.н. Ларионова В.И. (г. Санкт-Петербург)

15.00-15.20

**Поляков А.В. (г. Москва)**

Подготовка к этапу валидации результатов расширенного неонатального скрининга

### Пренатальное и преимплантационное генетическое тестирование

#### Председатели:

д.б.н. Лебедев И.Н. (г. Томск),  
к.б.н. Светлаков А.В. (г. Красноярск)

15.00-15.20

**Vermeesch J. (Leuven, Belgium)**

Mapping the genomic landscape to improve prenatal care (online)

21.11.2022

## **Зал 1**

15.20-15.40

**Кондратьева Е.И. (г. Москва)**

Муковисцидоз, как модель диагностики и персонализированной терапии

15.40-15.55

**Ковальская В.А. (г. Москва)**

Верификация генотипа при муковисцидозе, как важный этап при подготовке к таргетной терапии заболевания препаратом Оркамби (онлайн)

15.55-16.10

**Пинегина Ю.С. (г. Новосибирск)**

Приверженность терапии у пациентов с муковисцидозом. Опыт Новосибирской области

16.10-16.25

**Степанова А.А., Поляков А.В. (г. Москва)**

Селективный скрининг больных наследственными дистрофиями сетчатки для формирования целевой группы для генотерапии

16.25-16.40

**Орлов Д.С. (г. Томск)**

Опыт внедрения метода тандемной масс-спектрометрии в практику селективного скрининга гомоцистинурии

16.40-16.55

**Одиноква О.Н. (г. Томск)**

Молекулярная диагностика мышечной дистрофии Дюшенна

16.55-17.10

**Зинина Е.В. (г. Москва)**

Изучение спектра мутаций гена *DMD* как основа планирования патогенетической терапии у российских пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна/Беккера

17.10-17.25

**Чаусова П.А. (г. Москва)**

Врожденная мерозин-дефицитная мышечная дистрофия. От диагностики до перспектив лечения

17.25-17.30

**Дискуссия**

## **17.30 - 17.45 Кофе-брейк**

## **17.45 - 18.30 Вечерняя лекция. Козлов А.П. (г. Санкт-Петербург)**

Новая биологическая теория – теория *carcino-evo-devo*, её нетривиальные предсказания и взаимоотношения с другими биологическими теориями

**19.00 Фуршет**

## **Зал 2**

15.20-15.40

**Liehr T. (Jena, Germany)**

Limits and possibilities of non-invasive prenatal testing (NIPT) (online)

15.40-16.00

**Шилова Н.В. (г. Москва)**

На пути к клеточному НИПТ: детекция клеток трофобласта в материнских цервикальных образцах

16.00-16.15

**Жигалина Д.И. (г. Томск)**

Цифровое карiotипирование бластоцист на основе секвенирования РНК

16.15-16.30

**Степанчук Я.К. (г. Новосибирск)**

Ni-C для целей преимплантационного генетического тестирования

16.30-16.45

**Склеимова М.М., Соловьева Е.В. (г. Томск)**

Преимплантационное генетическое тестирование спинocereбеллярной атаксии первого типа

16.45-17.00

**Гайнер Т.А. (г. Новосибирск)**

Пренатальная диагностика: опыт за 10 лет работы (онлайн)

17.00-17.10

**Корникова Е. (г. Москва)**

Технологии Illumina: новости и перспективы

17.10-17.15

**Дискуссия**

**21.11.2022**

# СЕТКА ПРОГРАММЫ

**22 ноября 2022** вторник

**08.00 - 09.00** Регистрация участников

	<b>Зал 1</b>	<b>Зал 2</b>
09.00 - 11.35	Моделирование наследственных болезней	Биоинформатика
11.35 - 11.45	Кофе-брейк	
11.45 - 13.05	Моделирование наследственных болезней	Цитогенетика и хромосомные болезни
13.05 - 14.00	Обед	
14.00-15.30	Клиническая генетика и орфанные болезни	Генетика и эпигенетика многофакторных заболеваний
15.30 - 15.45	Кофе-брейк	
15.45 - 17.30	Клиническая генетика и орфанные болезни	Генетика и эпигенетика многофакторных заболеваний
<b>17.30 - 18.00</b>	<b>Закрытие конференции</b>	

## 09.00 - 11.35 Симпозиумы

### Зал 1

#### Моделирование наследственных болезней

##### Председатели:

к.б.н. Никитина Т.В. (г. Томск),  
д.б.н. Серов О.Л. (г. Новосибирск)

9.00-9.20

**Серов О.Л., Шнайдер Т.А. (г. Новосибирск)**  
Новая роль CNTN6 в нейrogenезе у человека

9.20-9.40

**Тарабыкин В.С. (г. Нижний Новгород)**  
Мышиные модели неврологических заболеваний

9.40-10.00

**Лагарькова М.А. (г. Москва)**  
Плюрипотентные стволовые клетки.  
15 лет ИПСК

10.00-10.15

**Захарова И.С. (г. Новосибирск)**  
Создание клеточных моделей семейной гиперхолестеринемии

10.15-10.30

**Назаренко Л.П. (г. Томск)**  
Дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот (AADcD) (при поддержке компании PTC pharma)  
(баллы НМО не начисляются)

10.30-10.45

**Копытова А.Э., Емельянов А.К. (г. Санкт-Петербург)**  
Разработка таргетной терапии при болезни Паркинсона с использованием 3D моделирования

10.45-11.00

**Савченко Р.Р. (г. Томск)**  
Влияние дифференциальной экспрессии генов *ADAMTS1* и *THBS1* на радиационно-индуцированный ответ соматических клеток человека *in vitro*

11.00-11.15

**Васильев Ф.Ф. (г. Якутск)**  
Исследование функций белка VPS33A при синдроме мукополисахаридоз-плюс (онлайн)

11.15-11.30

**Нуриддинов М.А. (г. Новосибирск)**  
Моделирование пространственной организации хроматина с хромосомными перестройками

11.30-11.35

Дискуссия

### Зал 2

#### Биоинформатика

##### Председатели:

к.м.н. Скрябин Н.А. (г. Томск),  
к.б.н. Фишман В.С. (г. Новосибирск)

9.00-9.30

**Колчанов Н.А. (г. Новосибирск)**  
Биоинформатика и медицина в контексте больших генетических данных (онлайн)

9.30-9.50

**Рыжкова О.П. (г. Москва)**  
Особенности клинической интерпретации результатов NGS

9.50-10.10

**Фишман В.С. (г. Новосибирск)**  
Интерпретация геномных вариантов в некодирующих последовательностях ДНК с использованием методов машинного обучения

10.10-10.30

**Помазной М.Ю. (г. Новосибирск)**  
Обработка данных секвенирования пациентов с моногенными и онкологическими заболеваниями с использованием программы NGS Wizard

10.30-10.50

**Коновалов Ф.А. (г. Москва)**  
Выявление хромосомных перестроек при рутинном экзомном и геномном секвенировании (онлайн)

10.50-11.10

**Зарубин А.А. (г. Томск)**  
Дракон может и маленький, но все же это дракон. Опыт применения DRAGON на NextSeq 2000

11.10-11.30

**Хозяинова А.А. (г. Томск)**  
Мультиомиксный анализ данных секвенирования единичных клеток: от теории к практике

11.30-11.35

Дискуссия



## 11.35 - 11.45 Кофе-брейк

## 11.45 - 13.05 Симпозиумы

### Зал 1

Моделирование наследственных болезней

#### Председатели:

к.б.н. Никитина Т.В. (г. Томск),  
д.б.н. Серов О.Л. (г. Новосибирск)

11.45-12.00

**Скрябин Н.А. (г. Томск)**

Моделирование болезни Вильсона-Коновалова с использованием клеточных технологий

12.00-12.15

**Гольдштейн Д.В. (г. Москва)**

Технологии применения кишечных органоидов для диагностики и подбора терапии при муковисцидозе (онлайн)

12.15-12.30

**Демченко А.Г. (г. Москва)**

Легочные органоиды и культуры клеток реснитчатого эпителия как модели для диагностики и лечения наследственных заболеваний легких (онлайн)

12.30-12.45

**Скоблов М.Ю. (г. Москва)**

Полногеномный скрининг комплексных аллелей сплайсинга

12.45-13.00

**Салахов Р.Р. (г. Томск)**

Функциональный анализ вариантов в некодирующих участках гена *MUVRC3* при гипертрофической кардиомиопатии

13.00-13.05

**Дискуссия**

## 13.05 - 14.00 Обед

## 14.00 - 17.30 Симпозиумы

Клиническая генетика и орфанные болезни

#### Председатели:

к.м.н. Скрябин Н.А. (г. Томск),  
д.б.н. Поляков А.В. (г. Москва)

14.00-14.15

**Воронкова А.Ю. (г. Москва)**

Первичная цилиарная дискинезия (онлайн)

22.11.2022

### Зал 2

Цитогенетика и хромосомные болезни

#### Председатели:

к.б.н. Кашеварова А.А. (г. Томск),  
д.м.н. Шилова Н.В. (г. Москва)

11.45-12.00

**Федотов Д.А. (г. Томск)**

Структура CNV при нарушениях психомоторного развития и невынашивании беременности

12.00-12.15

**Дроздов Г.В. (г. Томск)**

Распространенность и спектр CNV при ранней эмбриональной гибели

12.15-12.30

**Тонян Э.Н. (г. Санкт-Петербург)**

Анализ сегрегации хромосом у носителей реципрокных транслокаций (онлайн)

12.30-12.45

**Кривошапова Я.В. (г. Челябинск)**

Влияние хронического облучения на теломерные участки хромосом Т-лимфоцитов периферической крови человека

12.45-13.00

**Возилова А.В. (г. Челябинск)**

Цитогенетическая диагностика хронических лимфопролиферативных заболеваний с применением локус-специфичных флуоресцентных зондов

13.00-13.05

**Дискуссия**

Генетика и эпигенетика многофакторных заболеваний

#### Председатели:

д.б.н. Кучер А.Н. (г. Томск),  
д.б.н. Пчелина С.Н. (г. Санкт-Петербург)

14.00-14.15

**Бочарова А.В. (г. Томск)**

Межгенные взаимодействия при заболеваниях с нарушениями когнитивных функций человека

## Зал 1

14.15-14.30

**Коталевская Ю.Ю. (г. Москва)**

Редкий синдромальный буллезный эпидермолиз. Клинические случаи

14.30-14.45

**Орлова А.А. (г. Москва)**

Ультраредкая форма наследственной кардиомиопатии: первое описание пациента из РФ

14.45-15.00

**Валиахметов Н.Р. (г. Томск)**

Вариабельность генов саркомерных белков при гипертрофии миокарда различного генеза

15.00-15.15

**Кузенкова Л.М. (г. Москва)**

Альфа-маннозидоз – редкое заболевание, частые симптомы (при поддержке компании Къези) (баллы НМО не начисляются)

15.15-15.30

**Побединская А.И. (г. Челябинск)**

Клинический случай наследственного дефицита сахаразы-изомальтазы

## 15.30 - 15.45 Кофе-брейк

15.45-16.00

**Яковлева А.Е. (г. Якутск)**

Гено-фенотипический анализ у больных с множественной экзостозной хондродисплазией в якутской популяции

16.00-16.15

**Михальчук К.А. (г. Москва)**

Спектр минорных вариантов локуса SMN (онлайн)

16.15-16.30

**Шестак А.Г. (г. Москва)**

Представленность явления «выпадения» аллеля в результатах секвенирования

16.30-16.40

**Бондарь В. (г. Москва)**

Основы метода цифровой капельной ПЦР и возможные сферы применения

16.40-16.55

**Огородова Н.Ю. (г. Москва)**

Разнообразие скелетных дисплазий, обусловленных мутациями гена *SLC26A2*

## Зал 2

14.15-14.30

**Николаев М.А. (г. Санкт-Петербург)**

Дисфункция глюкоцереброзидазы и накопление альфа-синуклеина – патофизиологический дуэт при GBA-ассоциированной болезни Паркинсона

14.30-14.45

**Усенко Т.С. (г. Санкт-Петербург)**

Селективное ингибирование киназной активности LRRK2, как подход к терапии болезни Паркинсона, ассоциированной с мутациями в гене *GBA*

14.45-14.55

**Сеитова Г.Н. (г. Томск)**

Терапия при наследственном ангиоотеке

14.55-15.10

**Мирошникова В.В. (г. Санкт-Петербург)**

Экстраклеточные везикулы жировой ткани: поиск новых биомаркеров дисфункции липидного и углеводного обмена при ожирении

15.10-15.25

**Сироткина О.В. (г. Санкт-Петербург)**

МикроРНК miR-221 и miR-223 в микровезикулах плазмы крови – перспективные биомаркеры степени тяжести посттромбозмболического синдрома

15.45-16.00

**Слепцов А.А. (г. Томск)**

T-клеточный ландшафт при атеросклерозе (онлайн)

16.00-16.15

**Королёва Ю.А. (г. Томск)**

Метилирование регуляторных элементов генов микроРНК при нестабильном течении атеросклероза

16.15-16.30

**Бабушкина Н.П. (г. Томск)**

Статус метилирования регуляторных регионов генов *ATM* и *MLH1* в зависимости от их полиморфизма при возраст-зависимых патологиях

16.30-16.45

**Рыкова Е.Ю. (г. Новосибирск)**

Полногеномный поиск SNPs в целевых сайтах микроРНК, связанных с индивидуальной чувствительностью к лекарствам

22.11.2022

## Зал 1

16.55-17.10

**Шатохина О.Л. (г. Москва)**

Вторичные находки, выявленные при проведении экзомного секвенирования (онлайн)

17.10-17.25

**Забненкова В.В. (г. Москва)**

Когда пациент – загадка: сочетанные находки при экзомном секвенировании (онлайн)

17.25-17.30

**Дискуссия**

## Зал 2

16.45-17.00

**Гервас П.А. (г. Томск)**

Молекулярно-генетическое тестирование для назначения таргетной терапии злокачественных опухолей

17.00-17.20

**Salumets A. (Tartu, Estonia)**

Genomic evaluation of endometrial tissue at assisted reproduction (online)

17.20-17.25

**Дискуссия**

## 17.30-18.00 Закрытие конференции

### Постерные доклады

**Абрамовских О.С., Логинова Ю.В. (г. Челябинск)**

Анализ полиморфных вариантов генов *ESR1* и *PGR* у женщин с невынашиванием беременности

**Буслаев В.Ю., Минина В.И., Дружинин В.Г. (г. Кемерово)**

Микроматричный анализ транскриптома мононуклеаров пациентов с раком лёгкого

**Зорина В.В., Мельникова Е.С., Иванова А.А., Гуражева А.А., Максимов В.Н. (г. Новосибирск)**  
Ассоциация полиморфизмов rs9939609 гена *FTO*, rs7903146 гена *TCF7L2*, rs1799883 гена *FABP2* с морбидным ожирением у женщин

**Кагирова Э.М., Рахимов Р.Р., Султанбаев А.В., Хусаинова Р.И., Миннихметов И.Р. (г. Уфа)**

Поиск патогенных изменений в гене *PIK3CA* у женщин с HR+/HER- подтипом рака молочной железы из Республики Башкортостан

**Кадырова Н.В. (г. Челябинск), Иванов Е.А. (г. Челябинск), Шмунк И.В. (г. Челябинск), Побединская А.И. (г. Челябинск), Пушкарёв В.П. (г. Челябинск, г. Москва)**  
Молекулярно-генетическая диагностика болезни Тея-Сакса с поздней клинической манифестацией

**Кустова А.О. (г. Н. Новгород), Рыбакова В.П. (г. Н. Новгород), Тарабыкин В.С. (г. Н. Новгород, Берлин, Германия)**  
Молекулярные основы формирования мозолистого тела

**Малинчик М.А., Смольникова М.В. (г. Красноярск)**

Сравнительная характеристика полиморфизма генов цитокинов у детей с различными фенотипами бронхиальной астмы

**Мельяновская Ю.Л. (г. Москва)**

Роль метода определения разницы кишечных потенциалов в диагностике муковисцидоза

**Николаева Е.Д. (г. Москва)**

Результаты изучения комплекса рибосомных генов человека при муковисцидозе

**Савельева О.Н., Карунас А.С., Федорова Ю.Ю., Гатиятуллин Р.Ф., Эткина Э.И., Хуснутдинова Э.К. (г. Уфа)**

Исследование роли полиморфных вариантов генов, участвующих в метаболизме глюкокортикостероидов, в развитии и течении бронхиальной астмы у индивидов из Республики Башкортостан

**Смольникова М.В., Терещенко С.Ю. (г. Красноярск)**

Распределение вариантов генов лектинового пути в этнических группах Красноярского края

**Тюрин А.В., Хусаинова Р.И. (г. Уфа)**

Мета-анализ ассоциаций сайтов связывания микроРНК кандидатных генов остеоартрита у женщин в различных этнических группах Республики Башкортостан

**Шкляр А.А., Колосова Н.Г., Кожевникова О.С. (г. Новосибирск)**

Экспрессия микроРНК miR-9, miR-27a, miR-34a, miR-146a, miR-155 в сетчатке при развитии у крыс OXYS ретинопатии, аналогичной возрастной макулярной дегенерации

**Шрамко Ю.И. (г. Симферополь)**

Ассоциация полиморфизма генов рецепторов адипонектина и лептина с клиническими проявлениями метаболического синдрома

Организационный комитет выражает благодарность партнерам конференции за спонсорскую поддержку

Главный спонсор



Официальный спонсор



Спонсоры



ГРУППА КОМПАНИЙ

# ЖИЗНЬ С ДЕФИЦИТОМ ЛИЗОСОМНОЙ КИСЛОЙ ЛИПАЗЫ (ДЛКЛ)...

**8-800-301-06-51** Обратитесь на бесплатную горячую  
линию Программы Диагностики

# 50%

пациентов детского возраста  
спрогрессируют до фиброза/  
цирроза или трансплантации  
печени

**в течение 3 лет<sup>1</sup>**

Ранняя диагностика  
ДЛКЛ позволит избежать  
тяжелых осложнений



При обнаружении гепато/спленомегалии в сочетании  
с дислипидемией обращайтесь на бесплатную горячую  
линию программы диагностики

**8-800-301-06-51**

Список литературы:

1. Burton BK, et al. *Curr Med Res Opin.* 2017;33(7):1211-1214.
2. Программа диагностики ДЛКЛ: <https://med-gen.ru/programma-diagnostiki-defitsita-lizosomnoi-kisloj-lipazy/>  
(дата доступа 18.10.22).

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.  
ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз». 123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд,  
д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж. Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98.  
[www.astrazeneca.ru](http://www.astrazeneca.ru), [www.az-most.ru](http://www.az-most.ru)

Номер одобрения KAN-RU-14746. Дата одобрения: 24.10.22. Дата истечения: 23.10.24.

Программа  
диагностики  
ДЛКЛ



AstraZeneca

# Ранняя и точная диагностика Дефицита Лизосомной Кислой Липазы и Гипофосфатазии имеет решающее значение<sup>1-3</sup>

## ИСКЛЮЧИТЕ ДЛКЛ И ГФФ

➤ **БЕСПЛАТНАЯ  
ДИАГНОСТИКА**  
в рамках программы  
диагностики  
метаболических  
заболеваний

➤ **ОБЕСПЕЧЕНИЕ**  
терапии ДЛКЛ и ГФФ  
осуществляется  
за счет средств  
фонда **Круг Добра**\*



➤ Оформите заявку на отправку сухих пятен крови, обратившись  
на бесплатную горячую линию программы по телефону

# 8-800-301-06-51

1. Bernstein DL, et al. J Hepatol. 2013;58:1230-43. doi:10.1016/j.jhep.2013.02.014.  
2. Reiner Z, et al. Atherosclerosis. 2014;235:21-30. doi:10.1016/j.atherosclerosis.2014.04.003.  
3. Rockman-Greenberg C. Hypophosphatasia. Pediatr Endocrinol Rev. 2013;10(suppl 2):380-388.  
4. Фонд Круг Добра <https://фондкругдобра.рф> (дата доступа 09.09.2022).

Материал предназначен для специалистов здравоохранения.  
ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз». 123112, г. Москва, 1-й Красногвардейский проезд,  
д. 21, стр. 1, Башня «ОКО», 30 этаж. Тел.: +7 (495) 799-56-99, факс: +7 (495) 799-56-98.  
[www.astrazeneca.ru](http://www.astrazeneca.ru), [www.az-most.ru](http://www.az-most.ru)  
Номер одобрения: KAN-RU-14538. Дата одобрения: 30.09.2022.  
Дата истечения: 29.09.2024.



Программа  
диагностики  
ДЛКЛ



Программа  
диагностики  
ГФФ

AstraZeneca

# Будьте на шаг впереди – выявляйте НЦЛ2 на ранних стадиях

Нейрональный цероидный липофуциноз 2-го типа (НЦЛ2) – быстро прогрессирующее, нейродегенеративное заболевание у детей, при котором ранними отличительными симптомами являются эпилептические приступы и задержка речи.<sup>1</sup>

## Особенности клинических проявлений у детей с НЦЛ2



## Два года – слишком долго: ранняя диагностика имеет решающее значение

### Впервые развившиеся неспровоцированные эпилептические приступы

- Появление симптомов в возрасте от 2 до 4 лет.
- Часто развиваются генерализованные тонико-клонические, миоклонические или атонические судороги.
- У детей часто диагностируют эпилепсию, не проводя дальнейших исследований для исключения диагноза НЦЛ2<sup>2</sup>.

### Задержка раннего речевого развития<sup>1</sup>

- Одним из самых ранних симптомов является задержка речи.
- У 83% детей с этим заболеванием наблюдается задержка раннего речевого развития<sup>1</sup>.

### Нарушение произвольных движений<sup>1</sup>

- Нарушение произвольных движений.
- Эпилептический и неэпилептический миоклонус.
- Дистония.
- Мышечная спастичность.

### Задержка в развитии<sup>2</sup>

- Задержка этапов развития.

## НЕ ждите потери зрения, чтобы поставить диагноз НЦЛ2

### Нарушения по данным ЭЭГ<sup>4</sup>

- Фотопароксизмальный ответ (ФПО) на низкочастотную (1-2 Гц) ритмическую фотостимуляцию (РФС).
- Низкочастотная (1-2 Гц) РФС в большом числе случаев индуцирует появление высокоамплитудных затылочных спайков.

### Нарушения по данным МРТ<sup>1</sup>

- Атрофия мозжечка и гиперинтенсивность T2 сигнала белого вещества в перивентрикулярных зонах головного мозга.

**ПРОВЕДИТЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ на НЦЛ2, как только заметите ЛЮБОЙ из этих неспецифических ранних признаков.**

**Не ждите: нужно ИСКЛЮЧИТЬ ИЛИ ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ НЦЛ2 с помощью энзимодиагностики или молекулярно-генетического анализа.**

## Лабораторная диагностика НЦЛ2 проста<sup>2</sup>

Золотым стандартом диагностики считают выявление недостаточной активности фермента TPP1 и идентификацию патогенных вариантов в каждом из аллелей гена *CLN2/TPP1* (в транс-положении)<sup>2</sup>.



Применяемая для оценки активности TPP1 энзимодиагностика, например метод сухой капли крови (DBS), может иметь диагностическую ценность, если ее результаты согласуются с клиническими признаками НЦЛ2 или подтверждаются молекулярным анализом<sup>3</sup>.



Молекулярно-генетическое тестирование гена *CLN2/TPP1* включено во многие коммерчески доступные панели генов на основе симптомов (например, эпилепсия) и группы заболеваний (например, НЦЛ, ЛБН)<sup>2</sup>.

## Алгоритм диагностики НЦЛ2<sup>2</sup>



По материалам Fietz et al. 2016.

<sup>1</sup>Могут потребоваться дополнительные клинические исследования (МРТ головного мозга, СКТ, ЗВП, ЭРГ, ФА, ЭМ-биопсия). Активность фермента TPP1 можно измерить в образцах определенных типов, например методом сухой капли крови. При определении активности TPP1 полезно оценивать также активность фермента PPT1 (НЦЛ1 типа). <sup>2</sup>Оценка активности фермента TPP1 с помощью образца других типов может также способствовать постановке диагноза.

<sup>3</sup>Включая высокопроизводительное секвенирование с помощью панелей генов, полногеномного или полногеномного секвенирования.

Для исключения НЦЛ2 следует использовать методы ферментной и/или молекулярно-генетической диагностики<sup>2</sup>.

Дополнительная информация о НЦЛ2 на сайте [CLN2connection.ru](http://CLN2connection.ru)

ЭЭГ – электроэнцефалограмма; ЭМ – электронная микроскопия; ЭРГ – электроретинограмма; ФА – ангиография с флуоресцентом; РФС – ритмическая фотостимуляция; ЛБН – лизисомная болезнь накопления; МРТ – магнитно-резонансная томография; НЦЛ – нейрональный цероидный липофуциноз; СКТ – оптическая когерентная томография; PPT1 – тиозстеразы 1 пальмитоил-протеина; ЗВП – зрительно вызванные потенциалы.

Источники: 1 Williams RE, et al. *Pediatr Neurol.* 2017;69:102–112. 2. Fietz M et al. *Mol Genet Metab.* 2016;119:160–167. 3. Nickel M et al. *Lancet Child Adolesc Health.* 2018;2(8):582–590. 4. Specchio N, et al. *Epilepsia.* 2017;58(8):1380–1388.

**BOMARIN**<sup>®</sup>

[www.CLN2connection.ru](http://www.CLN2connection.ru)





## КАК РАСПОЗНАТЬ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ

МПС VI  
(СИНДРОМ МАРОТО-ЛАМИ)

СИМПТОМЫ, ОБЩИЕ  
ДЛЯ ОБОИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

МПС IVA  
(СИНДРОМ МОРКИО А)

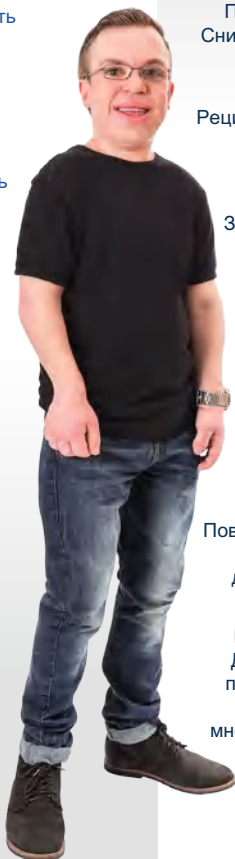
СИМПТОМЫ,  
ХАРАКТЕРНЫЕ  
ДЛЯ МПС VI



Тугоподвижность  
суставов<sup>3</sup>

Синдром  
запястного  
канала<sup>1</sup>

Недостаточность  
фермента:  
N-ацетил-  
галактозамин-4-  
сульфатазы  
(арилсульфа-  
тазы B)



### Голова

Грубые черты лица  
Аномалии зубов<sup>2,3</sup>

### Глаза

Помутнение роговицы<sup>1</sup>  
Снижение остроты зрения<sup>2,3</sup>

### ЛОР-органы

Рецидивирующие инфекции<sup>1</sup>  
Снижение слуха<sup>3</sup>

### Сердце

Заболевания клапанов  
сердца<sup>1</sup>

### Нервная система

Нестабильность  
шейного отдела  
позвоночника<sup>2,3</sup>  
Дисплазия  
зубовидного  
отростка<sup>2,3</sup>

### Органы дыхания

Повторяющиеся инфекции<sup>2</sup>  
Обструкции  
дыхательных путей<sup>3,4</sup>

### Нарушения скелета

Деформация костей<sup>3</sup>,  
поражения суставов<sup>2,3</sup>,  
низкий рост<sup>1</sup>,  
множественный дизостоз<sup>1</sup>

СИМПТОМЫ,  
ХАРАКТЕРНЫЕ  
ДЛЯ МПС IVA



Выраженная  
скелетная дисплазия<sup>1</sup>

Дисплазия  
зубовидного отростка<sup>1</sup>

Слабость связочного  
аппарата запястья<sup>1</sup>

Недостаточность  
фермента:  
N-ацетил-  
галактозамин-6-  
сульфатазы



ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ НАПРАВЬТЕ ПАЦИЕНТА К ВРАЧУ-ГЕНЕТИКУ

Литература: 1. Cimaz R et al. *Pediatr Rheumatol* 2009; 7:18. 2. Wood TC et al. *J Inherit Metab Dis* 2013; 36:293–307. 3. Giugliani R et al. *Pediatrics* 2007; 120:405–418.

4. Hendriksz CJ et al. *J Inherit Metab Dis* 2013; 36:309–322.



FarmaMondo

# ОТКРЫВАЯ ДОСТУП К ИННОВАЦИОННЫМ ПРЕПАРАТАМ



**100+**

ЛЕТ ОПЫТА

**70+**

СТРАН

**3000+**

ГЛОБАЛЬНАЯ СЕТЬ  
МЕЖДУНАРОДНЫХ  
КОНТАКТОВ

ФАРМАМОНДО – швейцарский глобальный поставщик медицинских услуг. Обладая высокой экспертизой в вопросах этики, нормативной документации, работая в тесном сотрудничестве с медицинским сообществом, мы обеспечиваем доступ к передовым инновационным медицинским технологиям и препаратам по всему миру

# НАШИ ПАРТНЕРЫ

---



## ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЕ И БИОТЕХНОЛОГИЧЕСКИЕ КОМПАНИИ

**Мы работаем с инноваторами  
в областях онкологии,  
гематологии, неврологии,  
эндокринологии, иммунологии,  
кардиологии и многих других**



## ПАЦИЕНТСКИЕ ОРГАНИЗАЦИИ

**Совместно с пациентскими  
организациями мы стремимся  
к тому, чтобы каждый пациент  
получал необходимое ему,  
современное лечение**

**Российская Федерация  
ООО ФАРМАМОНДО**

115114, Москва, ул. Дербеневская, 11  
Тел: +7 495 098 01 88



## МЕДИЦИНСКИЕ УЧРЕЖДЕНИЯ И АПТЕКИ

**Мы работаем с сотрудниками  
здравоохранения по всему миру,  
чтобы эффективные разработки  
становились доступными  
в каждой стране и в каждом регионе**



## ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ СООБЩЕСТВА

**В партнерстве с национальными  
и международными профессиональными  
медицинскими сообществами мы  
стремимся сделать передовые  
инновационные методы лечения  
общедоступными для врачей**

**SWITZERLAND  
Corporate Head Quarters**

Piazza Indipendenza 3b, Chiasso, Switzerland  
Tel. +41 91 6976370 | Fax +41 91 6976399



Компания АЛЬБИОГЕН специализируется на поставках оборудования, расходных материалов и программного обеспечения для секвенирования нового поколения (NGS) и анализа на ДНК-биочипах для рынков России и стран СНГ. С 2015 года компания АЛЬБИОГЕН является эксклюзивным (единственным) официальным торговым представителем и дистрибьютором компании *Illumina* на территории Российской Федерации, Республики Беларусь, Республики Казахстан и Республики Узбекистан.

Компания *Illumina* является лидером в области высокопроизводительного секвенирования и анализа на ДНК-биочипах. Более 90% всех данных секвенирования нового поколения *Next Generation Sequencing* были получены на приборах, использующих *Illumina*. Основные преимущества технологии *Illumina* – высочайшее качество сырых данных, полная интеграция всех этапов секвенирования в одном приборе, широкий спектр доступных протоколов пробоподготовки и анализа полученных данных, большая приборная база. Портфолио секвенаторов, реактивов для подготовки библиотек и секвенирования *Illumina* позволяет выполнять задачи любого уровня, начиная от секвенирования ампликонов, геномов микроорганизмов и небольших панелей, до полных геномов человека, транскриптомов, больших соматических панелей и популяционных исследований.

Компания АЛЬБИОГЕН также является официальным дистрибьютором компаний *Vitrolife*, *CareDx* и *Pillar*.

Компания АЛЬБИОГЕН предоставляет клиентам полный комплекс услуг, связанных с продажей, технической поддержкой и сервисным (гарантийным и пост-гарантийным) обслуживанием оборудования и программного обеспечения. Задачей АЛЬБИОГЕН является обеспечение полного доступа клиентов к передовым технологиям и сервисам указанных компаний, включая системы секвенирования и сканеры ДНК-биочипов, программное обеспечение для биоинформатики и весь спектр реактивов.

С 2020 г Компания АЛЬБИОГЕН является частью Группы компаний «Р-Фарм» – одного из крупнейших отечественных фармацевтических холдингов. Новый статус позволяет АЛЬБИОГЕНУ расширить свое присутствие на рынке клинической диагностики России и стран СНГ и служит гарантией качества поставки продукции и технической поддержки клиентов.



**АЛЬБИОГЕН**  
группа компаний Р-Фарм



[www.medipal.ru](http://www.medipal.ru)

Более 25 лет МЕДИПАЛ осуществляет полный цикл по логистике, продвижению и выводу препаратов на рынок.

### **Центральный офис**

115230, Москва,  
Варшавское шоссе, д. 47, к. 4

T: +7 499 426 09 95,  
[info@medipal.ru](mailto:info@medipal.ru)

### **Склад**

143582, Московская область,  
г.о. Истра, д. Падиково,  
терр. кв. 0050316, зд. 468

### **Филиалы:**

Санкт-Петербург  
Нижний Новгород  
Краснодар  
Иркутск  
Екатеринбург  
Новосибирск  
Красноярск  
Брянск  
Казань

Грузия  
Азербайджан

### **Представительства:**

Беларусь  
Вьетнам  
Латвия  
Узбекистан



**АКУШЕРСТВО  
И ГИНЕКОЛОГИЯ**



**ИЗДЕЛИЯ  
МЕДИЦИНСКОГО  
НАЗНАЧЕНИЯ**



**ИММУНОБИОЛОГИЯ**



**НАРУШЕНИЕ  
ГЕМОСТАЗА**



**ОНКОЛОГИЯ**



**ОРФАННЫЕ  
ЗАБОЛЕВАНИЯ**



**РЕАНИМАЦИЯ  
И АНЕСТЕЗИОЛОГИЯ**



**ТЕХНИЧЕСКИЕ  
СРЕДСТВА  
РЕАБИЛИТАЦИИ**



**ТРАНСПЛАНТОЛОГИЯ**



**ЭНДОКРИНОЛОГИЯ**

## Сочетая опыт, знания и мировые практики,

мы обеспечиваем потребителей лучшими предложениями на рынке, ведем свою деятельность во всех регионах Российской Федерации, странах СНГ, ближнего и дальнего зарубежья. Занимаемся поиском эффективных решений для помощи людям, страдающим серьезными заболеваниями.

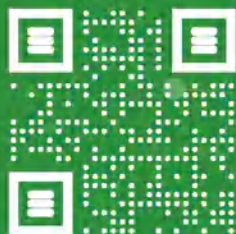
Стратегические усилия компании направлены на расширение уникального портфеля продуктов, включающего инновационные, высокотехнологичные и жизненно важные лекарственные средства.

## Современное оборудование складского комплекса

позволяет соблюдать самые строгие условия хранения продукции и выполнять требования отраслевых стандартов и нормативных актов. Мы используем передовые автоматизированные складские и логистические технологии, а также соответствующую ИТ-инфраструктуру для работы с государственной информационной системой мониторинга движения лекарственных препаратов.



МЕДИПАЛ — современная фармацевтическая дистрибьюторская компания, осуществляющая комплексное обеспечение учреждений системы здравоохранения инновационными лекарственными средствами и изделиями медицинского назначения на территории России, стран СНГ и дальнего зарубежья.



Больше информации на сайте:

[www.medipal.ru](http://www.medipal.ru)



«Янссен», подразделение фармацевтических товаров  
ООО «Джонсон & Джонсон»

121614, Москва, ул. Крылатская, д. 17, корп. 2  
тел. +74957558357  
факс +74957558358



[www.janssen.com/russia](http://www.janssen.com/russia)

### **О Janssen, фармацевтических компаниях Johnson & Johnson**

В Janssen мы создаем будущее, где заболевания останутся в прошлом. Мы — фармацевтические компании Johnson & Johnson, и мы не жалеем сил, чтобы это будущее стало реальностью для пациентов по всему миру. Мы побеждаем заболевания передовыми открытиями науки. Изобретаем, как помочь тем, кто нуждается в помощи. Исцеляем безнадежность человеческим теплом.

Мы работаем в тех областях медицины, где можем принести больше всего пользы: сердечно-сосудистые заболевания, иммуноопосредованные заболевания и нарушения обмена веществ, инфекционные болезни и вакцины, заболевания центральной нервной системы, онкология, легочная артериальная гипертензия.

Узнайте больше на [janssen.com](http://janssen.com)

Подписывайтесь: [twitter.com/JanssenGlobal](https://twitter.com/JanssenGlobal).

ООО «Джонсон & Джонсон» в Janssen Pharmaceutical Companies,  
Johnson & Johnson.



# КРИТЕРИИ СКРИНИНГА НА ДЕФИЦИТ ААДС (ДЕФИЦИТ ДЕКАРБОКСИЛАЗЫ АРОМАТИЧЕСКИХ L-АМИНОКИСЛОТ)

## «Красные флаги» дефицита ААДС:

### «КРАСНЫЕ ФЛАГИ» СО СТОРОНЫ ЦЕНТРАЛЬНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ

#### Двигательные нарушения<sup>1</sup>

**Задержка моторного развития<sup>2,3</sup>**



- Мышечная гипотония (главным образом мышц корпуса)
- Гипертонус (главным образом мышц конечностей)
- Двигательные расстройства
- Окулогирный криз (двусторонняя девиация глаз)
- Задержка когнитивного развития
- Задержка развития речи
- Гипокинезия
- Дистония
- Симптомы, подобные симптомам при аутизме
- Эпилептические приступы

### «КРАСНЫЕ ФЛАГИ» СО СТОРОНЫ ВЕГЕТАТИВНОЙ НЕРВНОЙ СИСТЕМЫ И ДР.

#### Вегетативная нервная система<sup>1</sup>

- Птоз
- Заложенность носа
- Избыточное потоотделение
- Нестабильность температуры тела
- Плаксивость/раздражительность<sup>4</sup>
- Гипотензия (ортостатическая)
- Нарушения сердечного ритма
- Диарея
- Нарушение сна

#### Другие признаки и симптомы<sup>1</sup>

- Проблемы с кормлением/глотанием
- Гастроинтестинальный рефлюкс
- Снижение прибавки массы тела и отставание в росте
- Гипогликемия



#### НАБЛЮДЕНИЕ

Не пропустите основные симптомы дефицита ААДС, такие как: **задержка двигательного развития, мышечная гипотония/гипертонус при отсутствии структурных аномалий на МРТ/ЭЭГ**. Дефицит ААДС следует исключить у пациентов с подозрением на ДЦП, эпилепсию, аутизм, митохондриальные заболевания.<sup>1</sup>



#### ИССЛЕДОВАНИЕ

**Подозреваете у Вашего пациента дефицит ААДС?**

Позвоните по номеру горячей линии **8 800 100 17 60**

и закажите бесплатное лабораторное исследование. **Начните действовать сейчас!**



#### КОНСУЛЬТАЦИЯ

**Незамедлительно направьте пациента** к детскому неврологу или генетику.

ДЦП – детский церебральный паралич; МРТ – магнитно-резонансная томография; ЭЭГ – электроэнцефалография.

1. Wassenberg T., et al. *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):12. 2. Denver II Developmental Milestone Chart. Доступно по ссылке: [https://www.ccmedical.org/forms/1428352937\\_171971.pdf](https://www.ccmedical.org/forms/1428352937_171971.pdf) (дата доступа: March 2021). 3. Hwu WL, et al. *JIMD Rep.* 2018;40:1–6. 4. Lee HF, et al. *Eur J Paediatr Neurol.* 2009;13(2):135–140; 5. Li W., Lee MS. Dried Blood Spots: Application and Techniques. Published: John Wiley & Sons, 2014, p. 21-31.

# Исключите дефицит ААДС!

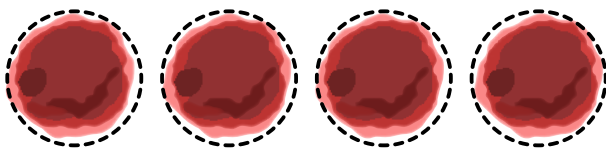
ПО ВОПРОСАМ БЕСПЛАТНОЙ ЛАБОРАТОРНОЙ  
ДИАГНОСТИКИ ДЕФИЦИТА ААДС ОБРАТИТЕСЬ  
НА ГОРЯЧУЮ ЛИНИЮ ПО ТЕЛЕФОНУ\*

**8 800 100 17 60**

## Техника приготовления сухих пятен крови<sup>5</sup>

1. Соберите венозную кровь в пробирку с ЭДТА, аккуратно перемешайте медленным переворачиванием пробирки
2. Нанесите каплю крови при помощи пипетки на каждый круг на фильтр-карте. Круги должны быть заполнены полностью и пропитаны насквозь
3. Дайте крови полностью высохнуть, держа фильтр-карту на чистой сухой поверхности при комнатной температуре в течение четырех часов. Не подвергайте образец нагреву и прямому попаданию солнечных лучей
4. Образец крови не должен соприкасаться с грязной поверхностью и образцами других пациентов
5. Убедитесь, что кровь высохла полностью, упакуйте образец в бумажный конверт или в чистый файл и передайте курьеру вместе с сопроводительной документацией

*Также возможна отправка цельной крови или мочи*



ЭДТА – этилендиаминтетраацетат.

\*Горячая линия предназначена только для специалистов здравоохранения

Время работы горячей линии: по рабочим дням с 9:00 до 18:00 по московскому времени.

# Исследование КФК может быть ключом к ПРАВИЛЬНОМУ диагнозу

У ребёнка задержка в моторном развитии?  
Определите уровень КФК сегодня

## МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ДЮШЕННА (МДД) – ЭТО ОДНА ИЗ НАИБОЛЕЕ РАСПРОСТРАНЕННЫХ И ТЯЖЕЛЫХ ФОРМ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ У ДЕТЕЙ<sup>1,2</sup>

- МДД встречается примерно у одного из 3600–6000 новорожденных мальчиков<sup>1,3</sup>.
- МДД характеризуется прогрессирующей дегенерацией мышечной ткани и приводит к потере способности самостоятельно ходить, дыхательной и сердечной недостаточности и, как следствие, к преждевременной смерти<sup>1,2,4,5</sup>.

## МДД – X-СЦЕПЛЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ВОЗНИКАЮЩЕЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ МУТАЦИИ В ГЕНЕ ДИСТРОФИНА<sup>2,5</sup>

- МДД возникает в результате делеций, дупликаций или точечных мутаций в гене, кодирующем дистрофин – важный компонент мембраны мышечного волокна<sup>5,6</sup>
- Мутации в гене дистрофина приводят к дефициту или снижению активности дистрофина<sup>2,5</sup>
- Это, в свою очередь, ведет к активному повреждению, фиброзу и жировой дистрофии мышечной ткани<sup>6,7</sup>



## РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА МОЖЕТ УЛУЧШИТЬ ИСХОДЫ ЗАБОЛЕВАНИЯ<sup>1,2</sup>

- Разрушенную мышечную ткань восстановить невозможно<sup>10</sup>
- Ранняя диагностика позволяет подобрать корректную терапию и уход<sup>12,11</sup>
- Педиатры играют важную роль, поскольку именно они могут заметить первые признаки нервно-мышечного заболевания<sup>11,12</sup>

СВОЕВРЕМЕННАЯ ТОЧНАЯ ДИАГНОСТИКА ПОЗВОЛЯЕТ ПАЦИЕНТАМ И ИХ СЕМЬЯМ ПОЛУЧАТЬ НЕОБХОДИМУЮ ПОМОЩЬ И ПОДДЕРЖКУ ВОВРЕМЯ!<sup>11,2,13</sup>

# ЗАПОДОЗРИТЬ ЗАБОЛЕВАНИЕ<sup>1,2</sup>

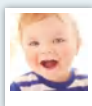
## КЛИНИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ И СИМПТОМЫ МДД

НАБЛЮДЕНИЕ



### 0–6 месяцев

- Не контролирует движения головой в 2 месяца<sup>3,4</sup>
- Не гулит в 4 месяца<sup>3</sup>
- Не может хватать или снимать предметы к 6 месяцам<sup>4,5</sup>
- Не может переворачиваться к 6 месяцам<sup>4,5</sup>



### 6–18 месяцев

- Не может сидеть самостоятельно в 9 месяцев<sup>3,4</sup>
- Не может ползать к 9–15 месяцам<sup>5,6</sup>
- Не произносит первых слов к 12 месяцам<sup>3</sup>
- С трудом поднимается на ноги к 18 месяцам<sup>4,7</sup>
- Плохо ходит к 16–18 месяцам<sup>3,4,6,8</sup>



### 2–3 года

- Симптом Говерса с 2 лет<sup>9</sup>
- Не ходит уверенно в 2 года (ходит на цыпочках)<sup>9</sup>
- Не умеет бегать в 2 года<sup>2</sup>
- С трудом поднимается по лестнице в 3 года<sup>2,3</sup>
- Не разговаривает предложениями в 3 года<sup>3</sup>

### Другие признаки и симптомы

- Повышенный уровень КФК или трансаминаз в сыворотке крови<sup>10,11</sup>
- Задержка развития когнитивных функций<sup>3</sup>
- Гипертрофия икроножных мышц голени<sup>8,12</sup>
- Нарушения походки<sup>8</sup>
- Частые падения<sup>8,12</sup>

ЛАБОРАТОРНОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ



## ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА МДД СЛЕДУЕТ ПРОВЕСТИ ТЕСТ НА КФК

ОТЯЖЕЛЕННЫЙ СЕМЕЙНЫЙ АНАМНЕЗ С ПОДОЗРЕНИЕМ НА НАРУШЕНИЕ ФУНКЦИИ МЫШЦ<sup>8</sup>

ЗАДЕРЖКА РАЗВИТИЯ, НАПРИМЕР, ТРУДНОСТИ ПРИ ВСТАВАНИИ ИЛИ НЕВОЗМОЖНОСТЬ ХОДИТЬ К 18 МЕСЯЦАМ<sup>4,8,14</sup>

НЕОБЪЯСНИМОЕ ПОВЫШЕНИЕ УРОВНЯ ТРАНСАМИНАЗ<sup>8</sup>

### ПРОВЕРИТЬ УРОВЕНЬ КФК

ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ КФК\* (>250 ЕД/л)

УРОВЕНЬ КФК В НОРМЕ\*

СЛЕДУЕТ НЕМЕДЛЕННО ОБРАТИТЬСЯ К НЕВРОЛОГУ ИЛИ ГЕНЕТИКУ<sup>4,8,12</sup>

ПАЦИЕНТОВ, У КОТОРЫХ ДОСТИГНУТЫ НЕ ВСЕ ЭТАПЫ МОТОРНОГО РАЗВИТИЯ, СЛЕДУЕТ НАПРАВЛЯТЬ К НЕВРОЛОГУ\*

*Нормальный или слегка повышенный уровень КФК не исключает наличие нервно-мышечного заболевания<sup>1</sup>.*

ЛЕЧЕНИЕ



## РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА ИМЕЕТ ВАЖНОЕ ЗНАЧЕНИЕ



Своевременное лечение может замедлить прогрессирование заболевания и развитие осложнений<sup>8,12,15</sup>



Консультация генетиков при планировании семьи<sup>13</sup>

В случае повышения КФК более 1000 ЕД/л у пациентов мужского пола, необходимо выполнить генетическое тестирование на МДД. Для заказа бесплатной диагностики МДД обратитесь по телефону горячей линии **8 (800) 100 17 60\*\***

**PTC**  
THERAPEUTICS

\* Нормальный диапазон значений КФК обычно составляет до 250 ед/л. Исключительные значения могут различаться в разных лабораториях. \*\* Время работы горячей линии в будние дни с 9 до 18 по московскому времени.  
Источники: 1. Binkkang D, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:445–455. 2. Nontzi GI, et al. *Pediatrics*. 2013;131:e2016–e2027. 3. Centers for Disease Control and Prevention. Developmental milestones. Available at: [https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all\\_checklists.pdf](https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/checklists/all_checklists.pdf) (Accessed June 2020). 4. Luno JG, et al. *Am Fam Physician*. 2015;91:38–44. 5. van Dommelen P, et al. *Dev med Child Neurol*. 2020; doi: 10.1111/dmcn.14623. 6. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. Child Muscle Weakness. 2019. Available at: [childmuscleweakness.org](http://childmuscleweakness.org) (Accessed January 2020). 7. Calfaloni E, et al. *J Pediatr*. 2009;155:380–385. 8. Binkkang D, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:251–267. 9. Parsons EP, et al. *Eur J Pediatr Neurol*. 2004;8:145–153. 10. Archi D, et al. *Neuropediatrics*. 2019;50:41–45. 11. Coorssenman KJ, et al. *Muscle Nerve*. 2020;63:36–42. 12. Aarimaa-Ruus A, et al. *J Pediatr*. 2019;2014:305–313. 13. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child*. 2014;99:1076–1077. 14. WHO Multicentre Growth Reference Study Group. *Acta Paediatr Scand*. 2006;459:84–95. 15. Luong NG, et al. *Clin Biochem Rev*. 2013;32:129–134.

При возникновении вопросов по медицинской информации, пожалуйста, обращайтесь по телефону: 8 800 551 03 97 или на почту: [medinfo@ptcbo.com](mailto:medinfo@ptcbo.com)

Все права на изображения и фотографии принадлежат PTC Therapeutics

Логотип PTC является торговой маркой PTC Therapeutics. © 2022 PTC Therapeutics. Все права защищены.

ООО "ПТИБи Терапевтикс" 123112, Москва, Пресненская набережная 12, этаж 4А, оф. 1. Материал предназначен только для специалистов здравоохранения.



Станция автоматического выделения и очистки НК GenePure Pro **NPA-32P**, Bioer



ДНК-амплификатор GeneExplorer **GE-96S**, 96 X 0,2 МЛ, **BYR6632E**, Bioer



ДНК-амплификатор GeneExplorer **GE-96G**, градиентный 96 X 0,2 мл. **BYR6617E**, Bioer

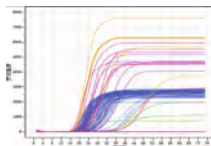


Реактивы и расходные материалы для проведения электрофореза, **Servicebio**

## ПЦР В РЕАЛЬНОМ ВРЕМЕНИ



ДНК-амплификатор в «реальном времени», 6 каналов, 96x0,2 мл, QuantGene 9600, **FQD-96C(EA6)**, Bioer.



### Isothermal Amplification

High-risk HPV13: FAM (Green)

High-risk HPV16: CY5 (Red)

High-risk HPV18: ROX (Yellow)

ISTD: VIC (Blue)

<b>Модель</b>	FQD-96C
<b>Термоблок</b>	96 x 0,2 мл. Одиночные пробирки, стрипы, планшеты (с полуюбкой, без юбки)
<b>Объем реакции</b>	10-100 мкл
<b>Динамический диапазон</b>	10 порядков
<b>Число каналов детекции</b>	5
<b>Заводская калибровка прибора на красители:</b>	
<b>Канал 1</b>	FAM, SYBR Green I
<b>Канал 2</b>	VIC, HEX, TET, JOE
<b>Канал 3</b>	ROX, TEXAS-RED
<b>Канал 4</b>	Cy5, Quasar-670
<b>Канал 5</b>	Cy5.5, Quasar-705
<b>Диапазон температур</b>	4-99,9 C
<b>Точность температуры</b>	≤0,1 C
<b>Равномерность температуры по блоку</b>	±0,3 C

## Оснащение лабораторий от А до Я

Компания «РУСМЕДТОРГ» оказывает консультации по оснащению лабораторий и осуществляет подбор оборудования под цели заказчика.

### Оснащение лаборатории ПЦР

Амплификаторы;  
ПЦР боксы;  
Микроцентрифуги;  
Спектрофотометры;  
Оборудование для электрофореза и детекции;  
Реагенты и пластик для ПЦР.

### Общелабораторное оборудование

Центрифуги лабораторные;  
Магнитные мешалки;  
Весы и РН-метры;  
Дистилляторы лабораторные;  
Термостаты твердотельные;  
Хроматография.

### Оснащение ИФА лаборатории

Промыватели планшет (вошеры) и аспираторы;  
ИФА анализаторы;  
Планшетные шейкеры;  
Планшеты для ИФА;  
Дозирование жидкостей и пипеточные дозаторы;  
Флаконы диспенсеры;  
Наконечники для дозаторов;  
Серологические пипетки;  
Пипетки Пастера.

### Клеточная лаборатория

Среды культуральные, добавки, растворы;  
Сыворотки крови;  
Культуральный пластик;  
Счетчики клеток;  
Микроскопы;  
Криоконсервация.



## Приборы и все необходимое для ПЦР

### ВЫДЕЛЕНИЕ ДНК/РНК



Трансиллюминатор УФ **UVT-02S**,  
**Biobase**



Вертикальный электрофорез **BK-VET01**,  
**Biobase**



Горизонтальная флуоресцентная камера, **SVL-2**,  
**Servicebio**



Станция автоматического выделения и очистки **HK GenePure Pro NPA-96**, **Bioer**

NGS Wizard на платформе Genomenal — программное обеспечение для обработки и интерпретации данных ДНК человека, полученных на различных моделях секвенаторов и микрочипов. Технология позволяет извлекать максимум актуальной и достоверной информации для интерпретации данных генетического тестирования без привлечения профессиональных биоинформатиков.

NGS Wizard разработан в сотрудничестве с врачами и учеными с учетом рекомендаций широкого круга специалистов. Анализ данных генетического тестирования помогает врачу-генетику в решении задач персонализированной медицины: постановке точного диагноза, выборе эффективной тактики лечения.

Уже сегодня NGS Wizard используется крупнейшими российскими компаниями, занимающимися медицинской генетикой, в том числе лабораторными исследованиями генома человека.

Многие научные институты, занимающиеся генетикой человека используют NGS Wizard для своих научных исследований.

Медицинские центры, специализирующиеся на помощи онкологическим больным, используют NGS Wizard для исследования образцов опухолевых тканей.



NGS Wizard зарегистрирован  
в едином реестре российского  
программного обеспечения.

Запись в реестре №13178 от 11.04.2022  
<https://reestr.digital.gov.ru/reestr/678107/>



# NOVEL®

ООО «Новые Программные Системы»

info@novel-soft.com  
+7 383 332 16 76

г. Новосибирск, 630090,  
пр-т Академика Лаврентьева, 6  
офис 222



novel-soft.ru

**Novel Software Systems (NOVEL) — инновационная биотехнологическая компания, мы объединяем знания в молекулярной биологии и медицине с технологиями анализа данных.**

## NGS WIZARD®

Программное обеспечение для обработки, аннотации и интерпретации данных NGS человека



## BORMENTAL

IT-инфраструктура с искусственным интеллектом для анализа биомедицинских изображений



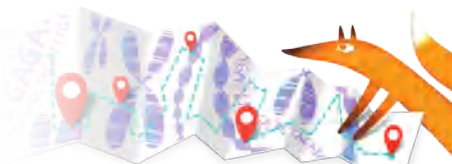
## ONQUETA

Цифровое решение для выявления людей с высоким онкологическим риском для дальнейшего генетического тестирования



## ГЕНОКАРТА

Электронная научно-популярная энциклопедия по генетике человека на русском языке  
genokarta.ru







Биолабмикс®

D

Swabs  
Blood  
Cells  
Tissues

Умная линейка выделения ДНК

- › Большой диапазон образцов
- › Высокий выход ДНК

**Новосибирск**

w/a: +7 (905) 951-07-48

офис: +7 (383) 363 22 40

e-mail: sales@biolabmix.ru

**Москва**

w/a: +7 (962) 828-27-96

e-mail: moscow@biolabmix.ru

**Санкт-Петербург**

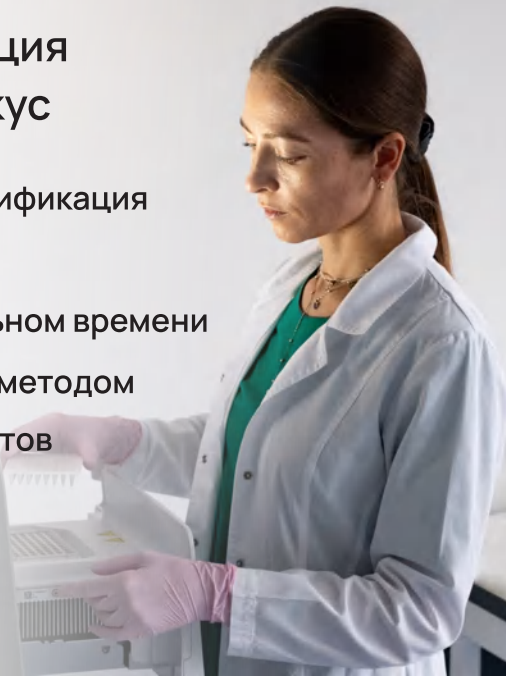
w/a: +7 (969) 206-86-55

e-mail: spb@biolabmix.ru



## Аmplификация на любой вкус

- › Изотермическая амплификация
- › Классическая ПЦР
- › Амплификация в реальном времени
- › ОТ-ПЦР одношаговым методом
- › ПЦР длинных фрагментов





Биолабмикс®

Разработка и производство компонентов для ПЦР-диагностики  
и молекулярно-биологических исследований

Наборы для  
выделения  
ДНК/РНК



Наборы и смеси  
для ПЦР



ОТ и ОТ-ПЦР



Изотермическая  
амплификация



ДНК-маркеры



Ферменты



Олиго-  
нуклеотиды



Платформа  
для синтеза  
мРНК



Фосфор-  
амидиты



Новосибирск

w/a: +7 (905) 951-07-48

офис: +7 (383) 363 22 40

e-mail: sales@biolabmix.ru

Москва

w/a: +7 (962) 828-27-96

e-mail: moscow@biolabmix.ru

Санкт-Петербург

w/a: +7 (969) 206-86-55

e-mail: spb@biolabmix.ru



BIOSAN

Реагенты для ПЦР и молекулярной биологии

30 ЛЕТ

стабильно высокого качества

- ▶ Стандартные нуклеозидтрифосфаты dNTP
- ▶ Модифицированные нуклеозидтрифосфаты
- ▶ Ферменты для молекулярной биологии
- ▶ Иммунохимические реактивы и антитела

biosan-nsk.ru

электронный заказ на сайте

ООО БИОСАН: Новосибирск, ул. Инженерная, 28

т/ф: +7 (383) 363-22-40, e-mail: svt@biolabmix.ru

## ООО «АТГЦ»

**Молодая, активно развивающаяся компания, специализирующаяся на предоставлении оборудования, реагентов и решений в области генетики, молекулярной биологии, микробиологии, патологии и молекулярной диагностики**

- ❖ Мы являемся официальным представителем компаний-производителей передовых решений и высокотехнологичного оборудования в области геномики, протеомики и молекулярной биологии
- ❖ Осуществляем поддержку и сервисное обслуживание поставляемой продукции
- ❖ Экспертное консультирование в области создания генетических лабораторий "под ключ"

### **Наша миссия**

Сделать геномные исследования более доступными в России и странах СНГ путем предоставления ученым доступа к передовым технологиям в области молекулярной генетики, протеомики, мульти-омиксных решений и биоинформатики в целях улучшения качества жизни и здоровья людей.



### **ООО "АТГЦ"**

- 📍 119049, Москва, Ленинский проспект, 7, 1а
- ☎ +7 (968) 651-99-03, +7 (916) 142-40-70
- ✉ info@atgc-company.ru
- 🌐 www.atgc-company.ru

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 и многое другое.

ГенЭра является поставщиком Covaris, Agilent Genomics, TransGen Biotech и др.

[www.genera.ru](http://www.genera.ru)

Офисы:

**Москва**, 119501, г. Москва, ул. Веерная, дом 40, комната 5. +7 (495) 517-62-14

**Новосибирск**, 630559, Новосибирская область, р.п. Кольцово, ул. Вознесенская, дом 2, помещение 1-13, кабинет 6. +7 (913) 011-69-35

## Оборудование

Системы ультразвуковой

фрагментации ДНК



Контроль качества ДНК и

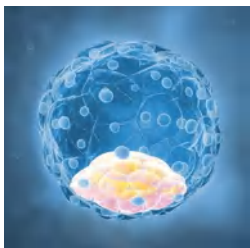
сканирование микрочипов



## Технологии

Преимплантационный Генетический  
Скрининг

Технология GenetiSure



Целевое обогащение NGS

Технология SureSelect

