

# Третья международная научно-практическая конференция «NGS в медицинской генетике 2018»

## Постерная сессия

25 апреля, среда

№	Название	Авторы
П01	Гомозиготная мутация в гене ARL6IP1 – причина редкой наследственной спастической параплегии с ранним началом	<i>А.Л. Чухрова*, И.А. Акимова, О.А. Шагина, В.А. Кадникова, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков</i>
П02	Диагностика редкого наследственного синдрома с помощью экзомного секвенирования нового поколения	<i>И.В. Шаркова*, И.А. Акимова, О.В. Хлебникова, Е.Л. Дадали</i>
П03	Диагностика синдрома Senior-Loken1 (SLSN1) с подтверждением методом NGS	<i>В.А. Галкина*, Ф.А. Коновалов, А.В. Марахонов</i>
П04	Изменение диагноза наследственного заболевания после проведения NGS (клинический экзом)	<i>А.А. Козина*, К.Ю. Цуканов, П.А. Шаталов, Е.Г. Окунева, А.Ю. Красненко, В.В. Ильинский</i>
П05	Использование NGS-панели для идентификации редких мутаций при гиперфенилаланинемии	<i>И.А. Кузнецова*, П. Гундорова, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков</i>
П06	Использование NGS-секвенирования для подтверждающей диагностики и раннего выявления аминокислотопатий, органических ацидурий и дефектов β-окисления жирных кислот	<i>Ю.А. Чурюмова*, С.В. Шляга</i>
П07	Метод МПС (NGS) для оценки генетического статуса эмбрионов — поиск равновесия между технологическими возможностями и клиническим прогнозом	<i>М.В. Кречмар*, С.В. Вяткина, М.А. Стрижова, Р.В. Васильев, Н.В. Корнилов</i>
П08	Молекулярно-генетические причины хронического панкреатита	<i>К.Ф. Хафизов*, А.А. Айгинин, А.Д. Мацавай, Е.В. Пимкина, А.С. Сперанская, Д.С. Бордин, Е.А. Дубцова, Л.В. Винокурова, К.А. Никольская, Н.А. Бодунова, М.В. Волкова, Г.А. Шипулин, М.М. Литвинова</i>
П09	Оправданность применения NGS в случае сочетания синдрома трёхфалангового большого пальца и полисиндактилии с врождённым пороком сердца	<i>О.В. Мельник*, А.М. Злотина, Т.С. Лоевец, Т.Л. Вершинина, Ю.В. Фомичева, Е.С. Васичкина, Т.М. Первунина, А.А. Костарева</i>
П10	Опыт применения таргетного секвенирования для исследования молекулярных причин мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера	<i>М.В. Булах*, О.П. Рыжкова, О.В. Поляков</i>
П11	Оценка уровня метилирования регуляторного региона митохондриальной ДНК в лейкоцитах крови и атеросклеротических бляшках сонных артерий	<i>М.В. Голубенко*, А.В. Марков, А.А. Зарубин, М.С. Назаренко</i>
П12	Патогенный вариант сайта сплайсинга при нейродегенерации с накоплением железа 4 типа (NBIA4)	<i>П.А. Спарбер*, А.В. Марахонов, А.Ю. Филатова, И.В. Шаркова, М.Ю. Скоблов</i>
П13	Применение метода NGS (клинический экзом) для диагностики клинически гетерогенных патогенных вариантов в гене DYNC1H1	<i>Е.Г. Окунева*, А.А. Козина, К.Ю. Цуканов, П.А. Шаталов, А.Ю. Красненко, В.В. Ильинский</i>
П14	Разработка метода детекции мутаций при несовершенном остеогенезе с помощью таргетного массового параллельного секвенирования	<i>О.Ю. Васильева*, С.А. Васильев, Л.П. Назаренко, А.А. Агафонова, В.В. Петрова, М.Н. Филимонова, И.Н. Лебедев, Н.А. Скрябин</i>
П15	Роль массового параллельного секвенирования в диагностике гетерогенной наследственной патологии на примере наследственных полинейропатий	<i>О.А. Шагина*, О.П. Рыжкова, Т.Б. Миловидова, Е.Л. Дадали, А.В. Поляков</i>
П16	Создание и результаты использования кастомной MPS-панели для диагностики наследственной тугоухости	<i>О.Л. Миронович*, Е.А. Близнац, Т.Г. Маркова, О.П. Рыжкова, А.В. Поляков</i>
П17	Сочетание X-сцепленной и аутосомно-доминантной форм у пациента с врожденным ихтиозом	<i>Д.А. Алавердян*, Э.С. Поленникова, Т.Э. Иващенко, А.М. Сарана, С.Г. Щербак, О.С. Готов, М.А. Федяков</i>
П18	Спектр мутаций в десмосомных и не-десмосомных генах у пациентов с аритмогенной кардиомиопатией правого желудочка	<i>А.Г. Шестак*, А.А. Букаева, О.В. Благова, Ю.А. Лутохина, С.Л. Дземешкевич, Е.В. Заклязьминская</i>
П19	X-сцепленная тугоухость у ногайцев Карачаево-Черкесской Республики Российской Федерации	<i>Н.Е. Петрина*, А.В. Марахонов, Р.А. Зинченко</i>
П20	NGS в диагностике редкого типа синдрома Адамса-Оливера-2	<i>Т.В. Маркова*, И.А. Акимова, А.Л. Чухрова, О.А. Шагина</i>