



**«ОРФАНДЫҚ АУРУЛАРДЫ ДИАГНОСТИКАЛАУ МЕН
ЕМДЕУДІҢ ГЕНОМДЫҚ ТЕХНОЛОГИЯЛАРЫ»
ХАЛЫҚАРАЛЫҚ ҚАТЫСУЫМЕН РЕСПУБЛИКАЛЫҚ
КОНФЕРЕНЦИЯ**

**РЕСПУБЛИКАНСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ
С МЕЖДУНАРОДНЫМ УЧАСТИЕМ
«ГЕНОМНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ ДИАГНОСТИКИ
И ЛЕЧЕНИЯ ОРФАННЫХ БОЛЕЗНЕЙ»**

25-26
ҚЫРКҮЙЕК / СЕНТЯБРЯ

СПИКЕРЫ:

- 1. Баянова Миргүл Файзуллинқызы** - медицина ғылымдарының кандидаты, Клиникалық-генетикалық диагностика бөлімінің меңгерушісі, Астана қаласындағы УМС корпоративтік қорының филиалы. Новартис компаниясының қолдауымен.
- 2. Біртанов Елжан Амантайұлы** - Қазақстан инновациялық университетінің медициналық директоры.
- 3. Витовтов Антон Олегович** - Zalma Ltd. компаниясының ғылыми кеңесшісі.
- 4. Ге Анастасия Владиславовна** - «Молекулалық медицина орталығы» ЖШС-нің медициналық-генетикалық кеңес беру бөлімі мен медициналық зертхана бөлімінің меңгерушісі.
- 5. Гирфанова Алина Равильевна** - «Молекулярлық медицина орталығы» ЖШС-нің генетик дәрігері, «Астана медицина университеті» АҚ-ның PhD докторанты.
- 6. Гнетецкая Валентина Анатольевна** - медицина ғылымдарының кандидаты, Медициналық генетика орталығының басшысы, «Ана мен бала» АҚ-ның Бас генетигі. Мәскеу.
- 7. Го Хун Сео (Go Hun Seo)** - медицина докторы, философия докторы, 3billion Inc. компаниясының Бас дәрігері, Корея медициналық генетика және геномика қоғамының мүшесі, Корея балалар эндокринологиясы қоғамының мүшесі, Корея тұқым қуалайтын зат алмасу аурулары қоғамының мүшесі, Корея педиатрия қоғамының мүшесі.
- 8. Жансүгірова Лейла Болатқызы** - биология ғылымдарының кандидаты, профессор, Халықаралық Ғылым және білімді ақпараттандыру академиясының академигі (ХАА), генетика және физиология институтының палеогенетика және этно - геномика орталығының жетекшісі.
- 9. Жақсыбаева Алтыншаш Хайруллақызы** - медицина ғылымдарының докторы, «Балалардың неврологтары, нейрофизиологтар, психиатрлар және психотерапевтер қоғамы» ҚБ-ның президенті.
- 10. Ерекешов Асылжан Әбубәкірқызы** - ҚР ДСМ-нің штаттан тыс Бас неонаталды хирургі, Туа біткен даму ақаулары мен хромосомалық ауытқулары бар балаларға көрсетілетін медициналық көмектің сапасын басқаруды жетілдіру жөніндегі комиссияның төрағасы (ҚР ДСМ).
- 11. Ерходжаева Нигара Халмахамметовна** - невролог, медицина магистрі, PhD докторант, Қазақстан, Түркістан қаласы, Х.А. Ясауи атындағы Халықаралық қазақ-түрік университеті.
- 12. Жолдыбаева Елена Витальевна** - биология ғылымдарының кандидаты, доцент, Ұлттық ғылыми биотехнология лабораториясының меңгерушісі.
- 13. Қаражанова Меруерт Қуанышқызы** - «Молекулалық медицина орталығы» ЖШС цитогенетик-дәрігері.
- 14. Кекеева Татьяна Николаевна** - дәрігер-генетик, Мәскеудегі «Н.П. Бочков атындағы Мәскеу ғылыми және клиника орталығының» қызметкері.
- 15. Локшин Вячеслав Нотанович** - профессор, академик НАН РК при Президенте РК, президент Казахстанской ассоциации репродуктивной медицины (КАРМ), генеральный директор Международного клинического центра репродуктологии «PERSONA», главный внештатный ре-

продуктолог M3 PK.

16. Лотта Олофсон (Lotta Olofson) - профессор, ҚР Президенті жанындағы ҚР ҰҒА академигі, Қазақстан репродуктивті медицина қауымдастығының президенті, «PERSONA» Халықаралық репродуктология клиникалық орталығының директоры және ҚР Денсаулық сақтау министрлігінің Бас штаттан тыс репродуктологы.

17. Минсу Ким (Minsoo Kim) - сату менеджері, жаңандық бизнес, 3billion Inc. компаниясы.

18. Муртазалиева Александра Владимировна - генетик-дәрігер, «Молекулярлық медицина орталығы» ЖШС-ның ғылыми қызметкері және Қазақстан Медициналық Университеті «Жоғары санитариялық-эпидемиологиялық білім беру мектебінің» PhD докторанты.

19. Мырзалиева Бақытгүл Жүсіпжанқызы — Қазақстан-Ресей медициналық университетінің неврология кафедрасының аға оқытушысы, медицина ғылымдарының магистрі, Сирек аурулар орталығы жанындағы балалар неврологиясы жөніндегі республикалық сараптамалық комитеттің мүшесі.

20. Огай Виктория Олеговна - медицина ғылымының магистрі, жоғары санатты дәрігер, «Молекулярлық медицина орталығы» ЖШС Ультрадыбыстық диагностика бөлімінің меңгерушісі, «Медицинадағы қазақстандық ультрадыбыстық диагностика мамандарының қауымдастығының» вице-президенті.

21. Оразғалиева Мәдина Ғиниятқызы — биология ғылымдарының кандидаты, «Қазақ онкология және радиология ғылыми-зерттеу институты» АҚ-ның Молекулалық-генетикалық зерттеу орталығының жетекшісі.

22. Планкетт Кэти (Katie Plunkett) - ғылым магистрі (MS), сертификатталған генетикалық кеңесші (CGC), әйелдер денсау-

лығы бойынша медициналық ғылыми кеңесші, Natera Inc.

23. Пустотина Ольга Анатольевна - «Экспертология» ғылыми-білім беру жобасының жетекшісі (Мәскеу қ.). Акушер-гинеколог дәрігер, медицина ғылымдарының докторы Санкт-Петербург қаласындағы Ф.И. Иноземцев атындағы Медицина білім академиясының акушерлік және гинекология кафедрасы, репродуктивті медицина курсының профессоры. Халықаралық Репродуктология академиясының профессоры (Алматы).

24. Рапильбекова Гүлмира Құрбанқызы – медицина ғылымдарының докторы, УМС медициналық директоры, акушер-гинеколог.

25. Сәдуакасова Қорлан Зарлыққызы — балалар психиатры, медицина ғылымдарының докторы, әл-Фараби атындағы ҚазҰУ медицина және денсаулық факультетінің дәрігерлік практика кафедрасының профессоры.

26. Садырбекова Айгерім Төлегенқызы генетик, «Астана медицина университеті» КеАҚ-ның PhD докторанты.

27. Сақташев Болат Шәкірұлы — медицина ғылымдарының кандидаты, «Ғылыми-зерттеу халықаралық жоғары оқу орнынан кейінгі білім беру институты» ЖШС-нің «Онкология және радиология» кафедрасының профессоры.

28. Сапархан Лаура Талғатқызы — 2-санаттағы дәрігер-генетик, акушер-гинеколог, «ГП 1» ШЖҚ КМК, «ЭкоМед» ЖШС Медицина орталығы.

29. Святова Гүлнәр Салауатқызы - медицина ғылымдарының докторы, профессор, «Молекулалық медицина орталығы» ЖШС-нің ғылыми-білім беру бөлімінің басшысы, Қазақстанның «Медициналық генетиктер қауымдастығының» президенті.

30. Складов Владислав Валерьевич - Алматы қаласындағы «Молекулярлық медицина орталығы» ЖШС-ның дәрігер-генетигі.

31. Таракіна Маріна Вікторовна - «ПРИБОРЫ» АҚ менеджері.

32. Тарья Ахола (Tarja Ahola) - ғылым магистрі, Нарықты дамыту директоры NIPT, Revvity. MSc, Market Development Director, NIPT, Revvity.

33. Текебаева Латина Айтжанқызы — медицина кандидаты, УМС КФ балалар неврологиясы бөлімінің жетекшісі, ҚР ДСМ-нің штаттан тыс Бас балалар неврологы, Еуропалық және Халықаралық балалар неврологтары қауымдастығының мүшесі.

34. Төлебаева Әсел Қайратқызы - PhD,.H. А. Барлыбаева ҚазҰМУ балалар аурулары кафедраның доценті.

35. Уразбаева Гүлфайруз Ғалымқызы – м.ғ.к., «Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы» АҚ Басқарма төрағасы, жоғары санатты акушер-гинеколог дәрігер.

36. Федяков Михаил Андреевич - дәрігер-генетик, «Генскрин» компаниясының генетика бөлімінің жетекшісі, Ташкент, Өзбекстан.

37. Шарипова Майра Нәбимұратқызы — медицина ғылымдарының докторы, патенттік-ақпараттық және дәлелді медицина секторының меңгерушісі, кеңесші, балалар гастроэнтерологы, «Педиатрия және балалар хирургиясы ғылыми орталығы» АҚ-ның бас ғылыми қызметкері.

38. Шур Кирилл Владимирович - биология ғылымдарының кандидаты, Шығыс Еуропа және Азия бойынша даму менеджері (Германия).

«Орфан ауруын геномдық технологиялар арқылы диагностикалау мен емдеу» тақырыбына арналған конференцияның бағдарламасы
25 қыркүйек 2025 ж. – Бірінші күн

Уақыт	Баяндама тақырыбы	Модератор
08:00 – 09:00	Қатысушыларды тіркеу	
09:00 – 09:10	Қошемет сөзі. Нурумова Гүлнара Алдашевна – ҚР Парламенті Мәжілісінің депутаты.	
09:10 – 09:15	Қошемет сөзі. Біртанов Елжан Амантайұлы – медицина ғылымдарының докторы, Қазақ Инновациялық Университетінің медициналық директоры.	
09:15 – 09:20	Қошемет сөзі. Уразбаева Гүлфайруз Ғалымқызы – медицина ғылымдарының кандидаты, «Акушерлік, гинекология және перинатология ғылыми орталығы» АҚ басқарма төрайымы.	
09:20 – 09:25	Қошемет сөзі. Локшин Вячеслав Нотанович – профессор, ҚР Президенті жанындағы ҚР ҰҒА академигі, Қазақстанның Репродуктивтік медицина қауымдастығының (KAPM) президенті, «PERSONA» Халықаралық клиникалық репродуктология орталығының бас директоры, Қазақстан Республикасының бас штаттан тыс репродуктологы.	
Пленарлық отырыс: «Орфан ауруын зерттеудегі озық технологиялар мен жаңа мүмкіндіктер» Модераторлар: Святова Гүлнәр Салауатқызы, Біртанов Елжан Амантайұлы		
09:30 – 09:50	Классикалық генетикадан геномдық технологияға дейін: Еліміздегі дәрігер-генетиктер үшін жаңа мүмкіндік.	Гүлнәр Салауатқызы Святова,
09:50 – 10:10	Моногенді аурулар мен хромосомалық патологияның алдын алудағы қосалқы репродуктивтік технологиялардың заманауи мүмкіндіктері.	Вячеслав Нотанович Локшин
10:10 – 10:40	Ұрықтың RhD-антигенін анықтауға арналған инвазиялық емес пренаталдық тестілеу әлдісі: ол резус-факторы теріс жүкті әйелдерге күтім жасаудың жаңа тәсілі.	Кэти Планкетт
10:40 – 11:00	Сирек кездесетін ауруларды басқарудың экономикалық және этикалық аспектілері: халықаралық және еліміздің тәжірибесіне сүйену.	Елжан Амантайұлы Біртанов

11:00 – 11:20	Неврологиялық ауруларды диагностикалау мен емдеуде персонализацияланған тәсіл қолдану: Оның маңыздылығы неде?	Алтыншаш Хайруллақызы Жақсыбаева
11:20 – 11:40	Жұлын бұлшықет атрофиясына арналған неонаталдық скрининг жасау: Ол ерте диагностикалау мен дер кезінде емдеуде маңызды.	Миргүл Файзуллинқызы Баянова
11:40 – 12:00	Қазақстан Республикасында медициналық көмек корсету сапасын бағалау құралы ретінде жаңа туған нәрестелердің туа біткен аурулары.	Асылжан Әбубәкірқызы Ерекешов
12:00 – 12:30	Талқылауға арналған тақырып: Сирек кездесетін аурулар — жиі кездесетін мәселелер: стратегиялар, қиындықтар және оны шешу жолдары.	
12:30 – 13:00	Кофе-брейк	
Симпозиум: «Орфан аурулардың молекулалық диагностикасының әлемдік тәжірибесі: Қазақстанның болашағы» Модераторлар: Лейла Болатқызы Жансүгірова, Миргүл Файзуллинқызы Баянова.		
13:00 – 13:30	Әйел денсаулығының болашағы: тасымалдаушы скрининг және қатерлі ісік генетикасы.	Кэти Планкетт
13:30 – 13:50	Сирек кездесетін ауруларды диагностикалау деңгейінің өсуі: 3billion генетикалық тестілеу».	Минсу Ким
13:50 – 14:10	ExomeXtra – пренаталдық және постнаталдық диагностиканың әмбебап шешімі.	Кирилл Владимирович Шур
14:40 – 15:00	Сирек кездесетін генетикалық аурулары бар 60 000 пациенттің клиникалық экзому/геномды реттілігі.	Го Хун Сео
15:00 – 15:30	Кофе-брейк	
Симпозиум: «Орфан ауруларды молекулалық диагностикалаудың әлемдік тәжірибелері: Қазақстанның болашағы» Модераторлар: Елена Витальевна Жолдыбаева, Анастасия Владиславовна Ге		

15:30 – 16:00	Пренатальды диагностика-ның жетілдірілген мүмкіндіктері: ДНҚ көшірмесін дәл талдау.	Лотта Олофсон
16:00 – 16:30	Vanadis – секвенирлеусіз жүргізілетін инновациялық инвазивті емес пренатальды тестілеу тәсілі.	Тарья Ахола
16:30 – 16:50	МӘМС жүйесіндегі пациенттің бағыты: молекулалық диагностиканың жаңа мүмкіндігі.	Анастасия Владиславовна Ге
16:50 – 17:00	Талқылау тақырыбы	
Симпозиум: «Генетиканың онкологиядағы қызметі: биомаркерлерден жеке терапияға дейін» Модератор: Мәдина Ғиниятқызы Оразғалиева, Болат Шәкірұлы Сақташев		
17:00 – 17:20	Колоректальды обыр мен сүт безі қатерлі ісігін ерте анықтау үшін NGS технологиясын қолдану.	Лейла Болатқызы
17:20 – 17:40	Қазақстандағы онкологиялық аурулардың молекулалық-генетикалық диагностикасы: Қазақ онкология және радиология ғылыми-зерттеу институтының тәжірибесі.	Мәдина Ғиниятқызы Оразғалиева
17:40 – 18:00	Айналымдағы ісік ДНҚ -қайталануды ерте анықтау және терапияны бақылау құралы.	Болат Шәкірұлы Сақташев
18:00 – 18:20	Қазақстандағы молекулалық онкодиагностика: NGS Opcomіne және басқа да әдістерді енгізу тәжірибесі.	Антон Олегович Витовтов
18:20 – 18:40	Онкогематологиядағы молекулалық және цитогенетикалық зерттеулер.	Меруерт Қуанышқызы Қаражанова
18:40 – 19:00	Талқылау	
2025 жыл 26 қыркүйек – Екінші күн, 1-зал		
Симпозиум: «Қазақстандағы пренаталдық скринингтің тарихы, қазіргі жағдайы және болашағы» Спикерлер: Валентина Анатольевна Гнетецкая, Гүлнәр Салауатқызы Святова.		
10:00 – 10:20	Қазақстандағы пренаталдық скринингтің енгізілу тарихы	Гүлнәр Салауатқызы Святова

10:20 – 10:40	Пренаталдық скрининг: медицина-генетикалық кеңес беру саласындағы практикалық мәселелер мен шешімдер.	Александр Владимировна Муртазалиева
10:40 – 11:10	Пренаталдық диагностика: артықшылығы мен кемшілігі	Валентина Анатольевна Гнетецкая
11:10 – 11:40	Пренаталдық скринингтің тарихы, қазіргі жағдайы және болашағы: УДЗ дәрігерінің пікірі.	Виктория Олеговна Огай
11:40 – 12:10	Еліміздегі инвазивті емес пренаталдық тестілеу: 10 жылдан кейінгі тәжірибе, ал оның болашағы қандай?	Садырбекова Айгерім Төлегенқызы
12.10 – 12:30	Талқылау	
12:30 – 13:00	Кофе-брейк	
Симпозиум: Жұлынның бұлшықет атрофиясына скрининг — әрекет ететін уақыт келді Модераторлар: Алтыншаш Хайруллақызы Жақсыбаева, Анастасия Владиславовна Ге.		
13:00 – 13:30	Жұлынның бұлшықет атрофиясын зертханалық диагностикалаудың заманауи мүмкіндіктері және медико-генетикалық кеңес берудің рөлі.	Анастасия Владиславовна Ге
13:30 – 14:00	Revvity компаниясының жұлынның бұлшықет атрофиясы, бастапқы иммунитет тапшылығы және цитомегаловирус арналған скрининг шешімдер.	Марина Викторовна Таракина
14:00 – 14:30	Қазақстандағы жұлынның бұлшықет атрофиясына гендік терапиямен емдеу тәжірибесі. Қателермен жұмыс.	Латина Айтжанқызы Текебаева
14:30 – 15:00	Пікірталас қатысушылары: Алтыншаш Хайруллақызы Жақсыбаева, Гүлнәр Салауатқызы Святова.	
15:00 – 15:30	Кофе-брейк	
Дөңгелек үстел – Жүктілікке дейінгі дайындық: генетик пен клиницист арасындағы диалог Модераторлар: Гүлнәр Салауатқызы Святова, Гүлмира Күрбанқызы Рапильбекова.		

15:30 – 16:00	Жүктілік қашан басталады және оған қалай дайындалу керек?	Ольга Анатольевна Пустотина
16:00 – 16:20	Фолаттар, гендер және сәтті жүктілік: ана денсаулығының сау болуының заманауи тәсілі.	Гүлнәр Салауатқызы Святова
16:20 – 16:40	Моногендік аурудың президенталық алдын алу.	Гүлмира Құрбанқызы Рапильбекова
16:40 – 17:00	Геномның ерлер репродукциясындағы рөлі: нүктелік мутациялардан хромосомдық аномалияларға дейін.	Муртазалиева Александра Владимировна
17:00	Пленарлық отырыс: Конференцияның жабылуы, шешім қабылдау	
2025 жыл 26 қыркүйек – Екінші күн, 2 зал		
Симпозиум: Сирек кездесетін аурулар: команданың күші. Диагностика мен емдеудің заманауи мүмкіндіктері. Модераторлар: Майра Нәбимұратқызы Шарипова, Қорлан Зарлыққызы Сәдуакасова		
10:00 – 10:20	Сирек кездесетін ауруға мән беріңіз: Альфа маннозидоз.	Майра Нәбимұратқызы Шарипова
10:20 – 10:50	Аутизмге ұқсас бұзылуды диагностикалаудағы көпсалалы клиникалық тәсілдер.	Қорлан Зарлыққызы Сәдуакасова
10:50 – 11:10	Балалардағы сирек кездесетін неврологиялық синдромдарды генетикалық диагностикалау.	Бақытгүл Жүсіпжанқызы Мырзалиева
11:10 – 11:40	Помпе ауруын ерте диагностикалаудағы заманауи тәсілдер: тандемді масс-спектрометрия мүмкіндіктері.	Владислав Валерьевич Скляр
11:40 – 12:00	Муковисцидоз: пациенттерді басқарудағы мультидисциплинарлық қиындықтар.	Александр Владимировна Муртазалиева
12:00 – 12:30	Рахит орфан ауруы болып табыла ма?	Татьяна Николаевна Кекеева
12:30 – 13:00	Кофе-брейк	
Симпозиум: Орфан аурулар: топтық жұмыс. Диагностика және емдеудің заманауи мүмкіндіктері. Жалғасы: Модераторлар: Әсел Қайратқызы Түлебаева, Елена Витальевна Жолдыбаева		

13:00 – 13:20	MODY диабетін геномдық технологиялар негізінде диагностикалау.	Елена Витальевна Жолдыбаева
13:20 – 13:40	Мукополисахаридоздарды мультидисциплинарлы тәсіл арқылы диагностикалау.	Әсел Қайратқызы Төлебаева
13:40 – 14:00	«Дәрігердің клиникалық тәжірибесіндегі экзомалық реттілік: терең фенотиптен диагнозға дейін»	Нигара Халмахамметқызы Ерқожаева
14:00 – 14:20	CNV-seq молекулалық кариотиптеу — хромосомалық аномалияларды диагностикалаудың заманауи әдісі.	Михаил Андреевич Федяков
14:20 – 14:40	Фенилкетонурияның бүгіні: генетикалық қырлары және диетотерапиядағы инновациялар.	Сапархан Лаура Талгатовна
14:40 – 15:00	Орфан ауруларда сирек кездесетін микрохромосомалық құрылымдық өзгерістерді диагностикалау: Қазақстандағы тәжірибе және перспективалар.	Алина Равильевна Гирфанова
15:00 – 15:30	Кофе-брейк	

СПИКЕРЫ:

- 1. Баянова Миргуль Файзуллиновна** - к.м.н., заведующая отделом клинико-генетической диагностики, КФ УМС, Астана.
- 2. Биртанов Елжан Амантаевич** - д.м.н., медицинский директор Казахский Инновационный Университет.
- 3. Витовтов Антон Олегович** - научный консультант Zalma Ltd.
- 4. Ге Анастасия Владиславовна** - заведующая отделением медико-генетического консультирования с медицинской лабораторией ТОО «Центр Молекулярной медицины».
- 5. Гирфанова Алина Равильевна** - врач-генетик ТОО «Центр молекулярной медицины» г. Астана, PhD докторант НАО «Медицинский университет Астана».
- 6. Гнетецкая Валентина Анатольевна** - к.м.н., руководитель Медико-генетического центра, главный генетик ГК «Мать и дитя». Москва.
- 7. Го Хун Сео (Go Hun Seo)** - доктор медицины, доктор философии, главный медицинский директор, 3billion, Inc., Член Корейского общества медицинской генетики и геномики, Член Корейского общества детской эндокринологии, Член Корейского общества наследственных заболеваний обмена веществ, Член Корейского педиатрического общества.
- 8. Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна** - д.м.н., президент ОО «Общество детских неврологов, нейрофизиологов, психиатров и психотерапевтов».
- 9. Джансугурова Лейла Булатовна** - к.б.н., профессор, академик Международной академии информатизации науки и образования (МАИН), руководитель Центра палеогенетики и этно-геномики Института генетики и физиологии.
- 10. Ерекешов Асылжан Абубакирович** - Главный внештатный неонатальный хирург МЗ РК, Председатель Комиссии по организации совершенствования управления качеством оказания помощи детям с ВПР и ХА МЗ РК.
- 11. Ерходжаева Нигара Халмахамметовна** - невролог, магистр медицины, PhD докторант. Международный казахско-турецкий университет им. Х. А. Ясави Казахстан, г. Туркестан.
- 12. Жолдыбаева Елена Витальевна** - к.б.н., ассоциированный профессор, заведующая лабораторией Национальная научная лаборатория биотехнологии коллективного пользования.
- 13. Каражанова Меруерт Куанышевна** - врач цитогенетик ТОО «Центр молекулярной медицины».
- 14. Кекеева Татьяна Николаевна** - врач-генетик, ФГБНУ «МГНЦ им. Н.П. Бочкова», г. Москва.
- 15. Локшин Вячеслав Нотанович** - профессор, академик НАН РК при Президенте РК, президент Казахстанской ассоциации репродуктивной медицины (КАРМ), генеральный директор Международного клинического центра репродуктологии «PERSONA», главный внештатный репродуктолог МЗ РК.
- 16. Лотта Олофсон (Lotta Olofson)** - Технический специалист по решениям в области клинических микрочипов Thermo Fisher Scientific (Швеция).

- 17. Минсу Ким (Minsoo Kim)** - Менеджер по продажам, глобальный бизнес, 3billion, Inc.
- 18. Муртазалиева Александра Владимировна** - врач генетик, научный сотрудник ТОО «Центр молекулярной медицины», PhD докторант Казахстанский Медицинский Университет «ВШОЗ».
- 19. Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна** - старший преподаватель кафедры неврологии Казахстанско-Российского медицинского университета. Магистр медицинских наук. Член Экспертного комитета по детской неврологии при Республиканском Центре орфанных заболеваний.
- 20. Огай Виктория Олеговна** - Магистр медицины, врач высшей категории, заведующая отделением ультразвуковой диагностики ТОО «Центр молекулярной медицины», вице-президент КАУДМ.
- 21. Оразгалиева Мадина Гиниятовна** - к.б.н. руководитель Центра молекулярно-генетических исследований АО «Казахский Научно-Исследовательский Институт Онкологии И Радиологии».
- 22. Планкетт Кэти (Katie Plunkett)** - магистр наук (MS), сертифицированный генетический консультант (CGC), старший медицинский научный советник по женскому здоровью, Natera Inc. MS, CGC, Senior Medical Science Liaison, Women's Health Natera Inc.
- 23. Пустотина Ольга Анатольевна** - Руководитель научно-образовательного проекта «Экспертология» (Москва). Врач акушер-гинеколог, доктор медицинских наук, Профессор кафедры акушерства и гинекологии с курсом репродуктивной медицины ЧОУ ДПО «Академия медицинского образования им. Ф.И. Иноземцева» (Санкт-Петербург). Профессор Международной Академии репродуктологии (Алматы).
- 24. Рапильбекова Гульмира Курбановна** - д.м.н. медицинский директор УМС, акушер-гинеколог.
- 25. Садуакасова Корлан Зарлыковна** - врач психиатр детский, д.м.н., профессор кафедры общей врачебной практики факультета медицины и здравоохранения КазНУ им. аль Фараби.
- 26. Садырбекова Айгерим Толегеновна** - врач-генетик, PhD докторант НАО «Медицинский университет Астана».
- 27. Сакташев Болат Шакирович** - к.м.н., профессор кафедры «Онкологии и радиологии» ТОО «Научно-исследовательский Международный институт последипломного образования».
- 28. Сапархан Лаура Талгатовна** - врач-генетик 2 категории, врач акушер-гинеколог ГКП на ПХВ «ГП 1», МЦ ТОО ЭкоМед.
- 29. Святова Гульнара Салаватовна** - д.м.н. профессор, руководитель научно-образовательного отдела ТОО «Центр молекулярной медицины», Президент «Ассоциации медицинских генетиков» Казахстана.
- 30. Складов Владислав Валерьевич** - врач-генетик ТОО «Центр молекулярной медицины» г. Алматы.
- 31. Таракина Марина Викторовна** - менеджер по продукции АО «ПРИБОРЫ».
- 32. Тарья Ахола (Tarja Ahola)** - магистр наук, Директор по развитию рынка, NIPT, Revvity. MSc, Market Development Director, NIPT, Revvity.
- 33. Текебаева Латина Айтжановна** - к.м.н., Руководитель отдела детской неврологии КФ УМС, Главный внештатный детский невролог МЗ РК, Член Ассоциации Европейской и международной ассоциации детских неврологов.

- 34. Тулебаева Асель Кайратовна** - PhD, ассоц проф Кафедры детские болезни им.Н.А.Барлыбаевой КазНМУ.
- 35. Уразбаева Гульфайруз Галимовна** - к.м.н., Председатель правления АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии», врач акушер-гинеколог высшей квалификационной категории.
- 36. Федяков Михаил Андреевич** - врач-генетик, руководитель отдела генетики компании «Генскрин», Ташкент, Узбекистан.
- 37. Шарипова Майра Набимуратовна** - д.м.н. заведующая сектора патентно-информационной и доказательной медицины, консультант, детский гастроэнтеролог, главный научный сотрудник АО «Научный Центр педиатрии и детской хирургии».
- 38. Шур Кирилл Владимирович** - к.б.н., менеджер по развитию Восточная Европа и Азия (Германия).

ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ
«Геномные технологии диагностики и лечения орфанных болезней»
25 сентября 2025 г. – Первый день

Время	Доклад	Модератор
08:00 – 09:00	Регистрация участников	
09:00 – 09:10	Приветственное слово. Нурумова Гульнара Алдашевна - депутат Мажилиса Парламента РК.	
09:10 – 09:15	Приветственное слово. Биртанов Елжан Амантаевич - д.м.н., медицинский директор Казахского Инновационного Университета.	
09:15 – 09:20	Приветственное слово. Уразбаева Гульфайруз Галимовна - к.м.н., Председателя правления АО «Научный центр акушерства, гинекологии и перинатологии».	
09:20 – 09:25	Приветственное слово. Локшин Вячеслав Нотанович - профессор, академик НАН РК при Президенте РК, президент Казахстанской ассоциации репродуктивной медицины (КАРМ), генеральный директор Международного клинического центра репродуктологии «PERSONA», главный внештатный репродуктолог.	
Пленарное заседание: «Передовые технологии и новые горизонты в изучении орфанных болезней» Модератор: Биртанов Елжан Амантаевич, Уразбаева Гульфайруз Галимовна, Святова Гульнара Салаватовна		
09:30 – 09:50	От классической генетики к геномным технологиям: новые горизонты для врачей-генетиков Казахстана.	Святова Гульнара Салаватовна
09:50 – 10:10	Современные возможности ВРТ в профилактике моногенных заболеваний и хромосомной патологии.	Локшин Вячеслав Нотанович
10:10 – 10:40	Неинвазивное пренатальное тестирование для определения RhD плода: новое понимание ведения беременных с отрицательным резус-фактором.	Кэти Планкетт
10:40 – 11:00	Экономические и этические аспекты менеджмента редких заболеваний: международный и казахстанский опыт.	Биртанов Елжан Амантаевич

11:00 – 11:20	Персонифицированный подход к диагностике и лечению неврологических заболеваний: почему это важно?	Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна
11:20 – 11:40	Неонатальный скрининг при спинальной мышечной атрофии: необходимость ранней диагностики и своевременного лечения.	Баянова Миргуль Файзуллиновна
11:40 – 12:00	Врожденные пороки развития новорожденных как инструмент оценки качества организации медицинской помощи в Республике Казахстан.	Ерекешов Асылжан Абубакирович
12:00 – 12:30	Дискуссия на тему: Редкие болезни – частые проблемы: стратегии, вызовы и пути решения	
12:30 – 13:00	Кофе-брейк	
Симпозиум: «Мировые практики молекулярной диагностики орфанных заболеваний: перспективы для Казахстана» Модератор: Джансугурова Лейла Булатовна, Баянова Миргуль Файзуллиновна		
13:00 – 13:30	Открывая будущее женского здоровья: скрининг носительства и генетика рака.	Кэти Планкетт
13:30 – 13:50	Прогресс в диагностике редких заболеваний: генетическое тестирование от 3billion».	Минсу Ким
13:50 – 14:10	ExomeXtra - универсальное решения для пренатальной постнатальной диагностики.	Шур Кирилл Владимирович
14:40 – 15:00	Клиническое секвенирование экзома/генома у 60 000 пациентов с редкими генетическими заболеваниями».	Го Хун Сео
15:00 – 15:30	Кофе-брейк	
Симпозиум: «Мировые практики молекулярной диагностики орфанных заболеваний: перспективы для Казахстана. Продолжение» Модераторы Жолдыбаева Елена Витальевна, Ге Анастасия Владиславовна		

15:30 – 16:00	Расширенные возможности пренатальной диагностики: точный анализ копийности ДНК	Лотта Олофсон
16:00 – 16:30	Vanadis – инновационный подход к НИПТ без секвенирования.	Тарья Ахола
16:30 – 16:50	Маршрут пациента в системе ОСМС: новые горизонты молекулярной диагностики.	Ге Анастасия Владиславовна
16:50 – 17:00	Дискуссия	
Симпозиум: «Генетика на службе онколога: от биомаркеров к персонализированной терапии» Модератор: Оразгалиева Мадина Гиниятовна, Сакташев Болат Шакирович		
17:00 – 17:20	Применение технологии NGS для анализа раннего возникновения колоректального рака и рака молочной железы.	Джансугурова Лейла Булатовна
17:20 – 17:40	Молекулярно-генетическая диагностика онкологических заболеваний в Казахстане: опыт КазНИИ ОиР.	Оразгалиева Мадина Гиниятовна
17:40 – 18:00	Циркулирующая опухолевая ДНК как инструмент раннего выявления рецидива и контроля терапии.	Сакташев Болат Шакирович
18:00 – 18:20	Молекулярная онкодиагностика в Казахстане: опыт внедрения NGS Oncomine и прочих методов.	Антон Олегович Витовтов
18:20 – 18:40	Молекулярные и цитогенетические исследования в онкогематологии.	Каражанова Меруерт Куанышевна
18:40 – 19:00	Дискуссия	
26 сентября 2025 г. – Второй день 1 зал		
Симпозиум: «История, настоящее и будущее пренатального скрининга РК» Гнетецкая Валентина Анатольевна, Святова Гульнара Салаватовна		
10:00 – 10:20	От идеи к реальности: История внедрения пренатального скрининга в Казахстане	Святова Гульнара Салаватовна

10:20 – 10:40	Пренатальный скрининг: практические проблемы и решения в медико-генетическом консультировании.	Муртазалиева Александра Владимировна
10:40 – 11:10	Пренатальная диагностика: возможное и невозможное.	Гнетецкая Валентина Анатольевна
11:10 – 11:40	История, настоящее и перспективы пренатального скрининга: взгляд врача УЗИ.	Огай Виктория Олеговна
11:40 – 12:10	НИПТ в Казахстане: 10 лет спустя – опыт есть, а перспективы?	Садырбекова Айгерим Толегеновна
12.10 – 12:30	Дискуссия	
12:30 – 13:00	Кофе-брейк	
Симпозиум: Скрининг на СМА — время действовать Модераторы: Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна, Ге Анастасия Владиславовна		
13:00 – 13:30	Современные возможности лабораторной диагностики СМА и роль медико-генетического консультировании.	Ге Анастасия Владиславовна
13:30 – 14:00	Решения компании Revvity для скрининга СМА, ПИД и ЦМВ.	Таракина Марина Викторовна
14:00 – 14:30	Опыт генной терапии СМА в Казахстане. Работа над ошибками.	Текебаева Латина Айтжановна
14:30 – 15:00	Дискуссия Джаксыбаева Алтыншаш Хайруллаевна, Святова Гульнара Салаватовна.	
15:00 – 15:30	Кофе-брейк	
Круглый стол – Прегравидарная подготовка: диалог генетика и клинициста Модеартор: Святова Гульнара Салаватовна, Рапильбекова Гульмира Курбановна		
15:30 – 16:00	Когда начинается беременность и как к ней готовиться?	Пустотина Ольга Анатольевна
16:00 – 16:20	Фолаты, гены и успешная беременность: современный подход к здоровому материнству.	Святова Гульнара Салаватовна
16:20 – 16:40	Презиготическая профилактика моногенных заболеваний.	Рапильбекова Гульмира Курбановна

16:40 – 17:00	Роль генома в мужской репродукции: от точечных мутаций до хромосомных аномалий.	Муртазалиева Александра Владимировна
17:00	Пленарное заседание: Закрытие конференции, принятие резолюции	
26 сентября 2025 г. – Второй день 2 зал		
Симпозиум: Орфанные заболевания: сила команды. Современные возможности диагностики и лечения. Модераторы Шарипова Майра Набимуратовна, Садуакасова Корлан Зарлыковна		
10:00 – 10:20	Прислушайтесь к редкому заболеванию: Альфа маннозидоз.	Шарипова Майра Набимуратовна
10:20 – 10:50	Междисциплинарные клинические подходы к диагностике аутистических расстройств.	Садуакасова Корлан Зарлыковна
10:50 – 11:10	Генетическая диагностика редких неврологических синдромов у детей.	Мырзалиева Бахыткуль Джусупжановна
11:10 – 11:40	Современные подходы к ранней диагностике болезни Помпе: возможности tandemной масс-спектрометрии.	Скляр Вадислав Валерьевич
11:40 – 12:00	Муковисцидоз: вызовы мультидисциплинарного ведения пациентов.	Муртазалиева Александра Владимировна
12:00 – 12:30	Является ли рахит орфанным заболеванием?	Кекеева Татьяна Николаевна
12:30 – 13:00	Кофе-брейк	
Симпозиум: Орфанные заболевания: сила команды. Современные возможности диагностики и лечения. Продолжение: Модераторы: Тулебаева Асель Кайратовна, Жолдыбаева Елена Витальевна		
13:00 – 13:20	Диагностика MODY диабета на основе геномных технологий.	Жолдыбаева Елена Витальевна
13:20 – 13:40	Мультидисциплинарный подход в диагностике мукополисахаридозов.	Тулебаева Асель Кайратовна
13:40 – 14:00	«Экзомное секвенирование в клинической практике врача: от глубокого фенотипирования к диагнозу».	Ерходжаева Нигара Халмаханметовна

14:00 – 14:20	Молекулярное кариотипирование CNV-seq как современный метод диагностики хромосомных аномалий.	Федяков Михаил Андреевич
14:20 – 14:40	Фенилкетонурия сегодня: генетические аспекты и инновации в диетотерапии.	Сапархан Лаура Талгатовна
14:40 – 15:00	«Диагностика редких микрочромосомных перестроек при орфанных заболеваниях: опыт и перспективы в Казахстане»	Гирфанова Алина Равильевна
15:00 – 15:30	Кофе-брейк	

«ГЕНЕРАЛЬНЫЙ ПАРТНЕР»



«ОФИЦИАЛЬНЫЙ ПАРТНЕР»



«СТРАТЕГИЧЕСКИЙ ПАРТНЕР»

3bi!ion



«НАУЧНЫЙ СПОНСОР»



Pribori Holding Oy, Keilaranta 1, 02150 Espoo, Finland



«ТЕХНИЧЕСКИЙ ПАРТНЕР»



MICRO WORLD IN YOUR HANDS



