

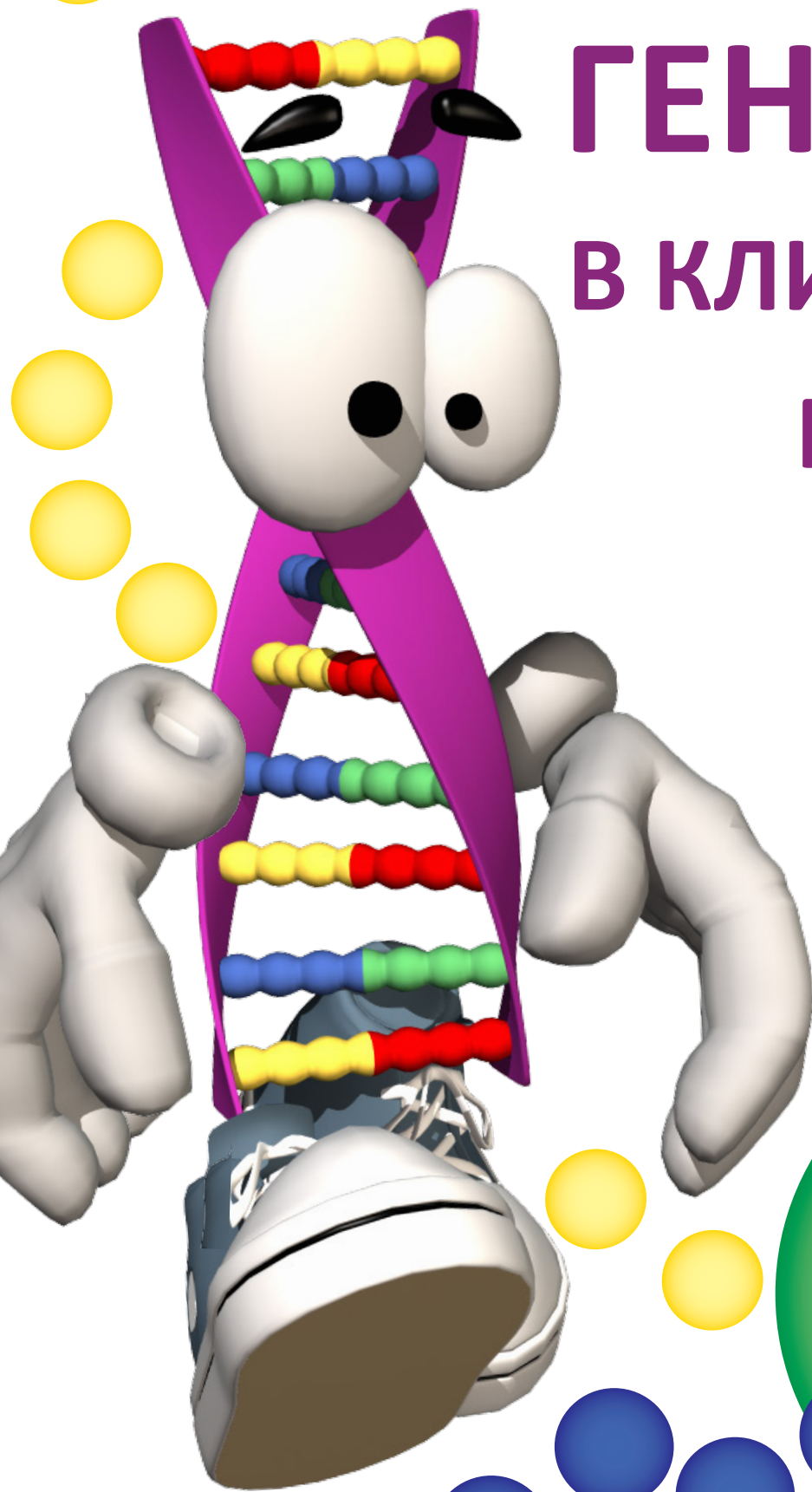
ЗНАНИЕТО  
ДАРЯВА ЖИВОТ



фондация

ТРЕТА НАУЧНА КОНФЕРЕНЦИЯ

# ГЕНЕТИКА В КЛИНИЧНАТА ПРАКТИКА



25–28 МАЙ 2023

х-л Белвил, к.к. Дюни

# НАУЧНА ПРОГРАМА

25. 05. 2023 г. /четвъртък/

- 15.30–17.00 Училище по клинична генетика – Какво трябва да знаят клиницистите за генетичните изследвания  
**МОДЕРАТОР: ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА**
- 15.30–15.50 Хромозомни аномалии и дисморфология: Конвенционална и молекулярна цитогенетика, хромозомно секвениране, Optical Genome mapping  
ДОЦ. РАДОСЛАВА ВЪЖАРОВА
- 15.50–16.10 Профил на метилиране в човешкия геном. Епигенетични модификации: MLID multi locus imprinting disorders  
Д-Р ТИХОМИР ТОДОРОВ
- 16.10–16.30 Анализ на данни от цялостно екзомно/геномно секвениране – предизвикателства, RNA sequencing  
Д-Р СЛАВЕНА АТЕМИН, Д-Р ЛЮБОМИР БАЛАБАНСКИ
- 16.30–16.50 Транскриптомен анализ: белтъчни биомаркери за диагностика и проследяване на ефект от терапия  
ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА
- 16.50–17.00 Дискусия
- 17.00–17.10 **Почивка**
- 17.10–17.25 **ОТКРИВАНЕ**  
Генетика в изкуството  
**ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА**
- 17.25–17.45 В памет на г-р Агил Кагъм  
DORA – зависими гистонии  
Д-Р ГЕНОВЕВА ТАЧЕВА
- 17.45–20.00 **Научна сесия ГЕНЕТИКА И ОНКОХЕМАТОЛОГИЯ/ИМУНОЛОГИЯ**  
**МОДЕРАТОРИ: ДОЦ. БОРЯНА АВРАМОВА, ДОЦ. СНЕЖИНА КАНДИЛАРОВА**
- 17.45–18.00 От правилната диагноза към насочената терапия – едноцентров клиничен опит при деца с aHUS  
Д-Р ЛИЛИЯ ИВАНОВА
- 18.00–18.20 Комбинирани имунни дефицити със синдромни характеристики-алгоритми за диагноза, проследяване и терапия  
ДОЦ. СНЕЖИНА КАНДИЛАРОВА

18.20–18.40 Генетични основи на имунните дефицити в България  
Д-Р ПОЛИНА КОСТОВА, Д-Р АТАНАС БАНЧЕВ, Д-Р ВЕРА ПАПОЧИЕВА,  
Д-Р Д. МИТЕВА, Д-Р С. МИЛЕВА, Д-Р МАРТИН ШАХИД,  
ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА, ДОЦ. ГЕРГАНА ПЕТРОВА

18.40–19.00 Анемия на Фанкони – клинични и генетични подходи при диагнозата  
Д-Р НАДЕЖДА ЮРУКОВА

19.00–19.20 Генетична предиспозиция за поява на злокачествени заболявания  
при деца и юноши  
ДОЦ. БОРЯНА АВРАМОВА

19.20–19.40 Епигенетика в детската онкология  
Д-Р ИВАН БОРУНСУЗОВ

19.40–20.00 Какво не знаем за бета-таласемията - през погледа на генетиката  
ПРОФ. АЛЕКСЕЙ САВОВ

### 26. 05. 2023 г. /петък/

**08.30–12.15 Научна сесия ГЕНЕТИКА И НЕВРОЛОГИЯ**  
**МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ИВАН ЛИТВИНЕНКО, ПРОФ. ИВАЙЛО ТЪРНЕВ**

08.30–08.50 Клиничен и генетичен спектър на вродените миопатии  
ПРОФ. ИВАН ЛИТВИНЕНКО

08.50–09.10 Нови хоризонти за прецизна медицина при епилепсия – терапия, базирана на  
генетично обусловеното функционално нарушение  
ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА

09.10–09.30 Нови терапии при пациенти с прогресивни мускулни дистрофии  
ДОЦ. ТЕОДОРА ЧАМОВА

09.30–09.50 Левкодистрофии и цероидглипофусцинози – клинична и генетична  
характеристика, диференциална диагноза  
ПРОФ. ВЕНЕТА БОЖИНОВА

09.50–10.10 Наследствени периферни невропатии в детска възраст  
ПРОФ. ИВАЙЛО ТЪРНЕВ

**10.10–11.10 Научен симпозиум**  
**МОДЕРАТОР: ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА**

10.10–10.30 Генна терапия при Дефицит на ароматна L-аминокиселинна декарбоксилаза  
(AADCd)  
ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА

10.30–10.50 Ролята на NGS панели в диагностиката на нарушения в ранното детско развитие  
ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА

10.50–11.10	Предизвикателен клиничен случай > AADCd? ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА
11.10–11.40	Лечението на спиналната мускулна атрофия със SPINRAZA® – от клиничните изпитвания към реалната клинична практика ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ
11.40–11.55	Как да събудиш гете с нарколепсия? Д-Р ТЕОДОРА ПАНЕВА
11.55–12.15	Нови диагностични и терапевтични възможности при наследствената оптична невропатия на Лебер ПРОФ. СИЛВИЯ ЧЕРНИНКОВА
12.15–12.45	<b>Кафе пауза</b>
12.45–14.00	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И ПСИХИАТРИЯ</b> <b>МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ВЕНЕТА БОЖИНОВА, ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ</b>
12.45–13.00	Дефицит на вниманието с хиперактивност като проява на вродени грешки на обмяната Д-Р ЦВЕТИНА ВЕЛЕВА
13.00–13.15	Генетика на нарушенията в съня Д-Р ИРЕНА БРАДИНОВА
13.15–13.30	Генетика на хранителните нарушения Д-Р МАРИ ХАЧМЕРЯН
13.30–13.45	Генетика на алкохолната и наркотичните зависимости СТОЯН БИЧЕВ
13.45–14.00	Дискусия
14.00–15.00	<b>Обедна почивка</b>
15.00–16.10	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЯ</b> <b>МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. МИГЛЕНА ГЕОРГИЕВА, ДОЦ. ЕМИЛИЯ ПАНТЕЛЕЕВА</b>
15.00–15.20	Генетични основи при болестта на Wilson ПРОФ. МИГЛЕНА ГЕОРГИЕВА, Д-Р НИЯ РАШЕВА, ДОЦ. КРАСИМИРА КОЛЕВА, ДОЦ. АНТОНИЯ АТАНАСОВА, Д-Р МИЛЕНА СТОЯНОВА, ПРОФ. ЛЮДМИЛА АНГЕЛОВА
15.20–15.40	Интрахепатална холестаза на бременността Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА

15.40–16.00 Клиничен и генетичен спектър на вродената диария и ентеропатии  
ДОЦ. ЕМИЛИЯ ПАНТЕЛЕЕВА

16.00–16.10 Дискусия

**16.10–16.30** Прогресивна фамилна интрахепатална холестаза – генетични основи и персонализиран подход към пациента – възможностите на персонализираната медицина  
Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА

**16.30–17.00** **Кафе пауза**

17.00–18.40 **Научна сесия ГЕНЕТИКА И РЕВМОКАРДИОЛОГИЯ**  
**МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. СТЕФАН СТЕФАНОВ, ДОЦ. АННА ДАШЕВА**

17.00–17.20 Генетични основи на вродените сърдечни малформации  
Д-Р ДИМИТЪР ПЕЧИЛКОВ

17.20–17.40 Генетични основи на вродените сърдечни малформации: кардиомиопатии, аортнопатии, каналопатии  
Д-Р ЕЛИСАВЕТА ЛЕВУНЛИЕВА

17.40–18.00 Генетика и хипертрофична кардиомиопатия при деца  
ДОЦ. АННА ДАШЕВА

18.00–18.20 Моногенни васкулити и васкулитни имитатори  
ДОЦ. МАРГАРИТА ГАНЕВА

18.20–18.40 Генетиката в детската ревматология  
ПРОФ. СТЕФАН СТЕФАНОВ

18.40–19.00 Непознатите  
UFМилация в норма и патология  
ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ

**19.00–20.00** **ОБЩО СЪБРАНИЕ НА БПА**

**27. 05. 2023 г. /събота/**

**08.30–10.10** **ДИАГНОСТИЧНИ ДИЛЕМИ /част 1/**  
**МОДЕРАТОРИ: ДОЦ. ГЕРГАНА ПЕТРОВА, ДОЦ. ИВАН ЯНКОВ**

08.30–08.45 Синдром на Jarcho-Levin  
ДОЦ. ИВАН ЯНКОВ

08.45–09.00 Синдром на Sotos  
Д-Р ЙОАНА ИВАНОВА, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА

- 09.00–09.15 Клиничен случай на геме с гликогеноза тип IXc  
Д-Р ДЕНИЦА КОФИНОВА, Д-Р ПЕТЬО ХАДЖИЙСКИ,  
Д-Р РАЙНА ШЕНТОВА-ЕНЕВА, Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА, ДОЦ. РАДОСЛАВА ВЪЖАРОВА,  
Д-Р КОСТАДИН КЕТЕВ, ДОЦ. НАРЦИС КАЛЕВА-ХОДЖЕВА,  
ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
- 09.15–09.30 Не(възможна) клиничко-генетична диагноза трихотиодистрофия  
Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА, ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА
- 09.30–09.45 Синдром на Schaaf-Yang  
Д-Р ТОДОР РУСКОВ, Д-Р МАРИЯ СРЕДКОВА
- 09.45–10.00 Муковисцидоза скрита зад предразположение за целиакия  
ДОЦ. ГЕРГАНА ПЕТРОВА
- 10.00–10.10 Дискусия
- 10.10–10.40 За ранната диагноза на муковисцидоза в ерата на CFTR модулаторите  
ДОЦ. ГЕРГАНА ПЕТРОВА
- 10.40–10.50 Провокирани епилептични пристъпи като причина за забавяне при  
диагностицирането на лечимо заболяване CLN2  
Д-Р ГЕНОВЕВА ТАЧЕВА
- 10.50–11.20 **Кафе пауза**
- 11.20–13.30 **Научна сесия МЕТАБОЛИТНИ БОЛЕСТИ**  
**МОДЕРАТОРИ: ДОЦ. МАРИЯ ИВАНОВА, Д-Р ИВАНКА СИНИГЕРСКА**
- 11.20–11.40 Дисморфология и вродени грешки на обмяната  
Д-Р ТРАЯН ДЕЛЧЕВ
- 11.40–12.00 Ендокринни нарушения при вродени грешки на обмяната  
Д-Р МАРИЯ СРЕДКОВА
- 12.00–12.20 Биомаркери при лизозомни болести  
Д-Р ИВАНКА СИНИГЕРСКА
- 12.20–12.40 Ранен скрининг за лечими лизозомни болести  
ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
- 12.40–13.00 Остра чернодробна недостатъчност и вродени грешки на обмяната  
ДОЦ. ЙОРДАНКА УЗУНОВА



13.00–13.20	Метаболомика ДОЦ. МАРИЯ ИВАНОВА
13.20–13.30	Дискусия
13.30–14.30	<b>Обедна почивка</b>
14.30–16.00	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И ЕНДОКРИНОЛОГИЯ</b> <b>МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ВИОЛЕТА ЙОТОВА, ПРОФ. ИВА СТОЕВА</b>
14.30–14.50	Скелетни дисплазии в диференциалната диагноза на диспропорционалния нисък ръст Д-Р ВЕСЕЛИН БОЯДЖИЕВ, Д-Р ЮЛИЯ БАЗДАРСКА, Д-Р НИКОЛИНКА ЙОРДАНОВА
14.50–15.10	Съвременно лечение на пациенти със синдром на Търнър ПРОФ. ВИОЛЕТА ЙОТОВА, Д-Р ВИЛХЕЛМ МЛАДЕНОВ, Д-Р КАМЕЛИЯ РАНКОВА
15.10–15.30	5-алфа-редуктазен дефицит в България – новата територия за (не)познатата диагноза Д-Р СИЛВИЯ АНДОНОВА
15.30–15.50	Множествена ендокринна неоплазия: кога да мислим за нея? ПРОФ. ИВА СТОЕВА
15.50–16.00	Дискусия
16.00–16.20	Лечение с растежен хормон при пациенти със синдромен нисък ръст ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
16.20–16.40	X-свързан хипофосфатемичен рахит: предизвикателства и възможности Д-Р МАРИЯ СРЕДКОВА
16.40–16.50	Ахондроплазия ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
16.50–17.20	<b>Кафе пауза</b>
17.20–17.40	Генните мутации на България Диагностика на редки генетични заболявания в България. Възможности и предизвикателства в ерата на геномната медицина ПРОФ. РАДКА КЪНЕВА

**17.40–19.30 Научна сесия КЛИНИЧНА ГЕНЕТИКА**  
**МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. САВИНА ХАДЖИДЕКОВА**

17.40–18.00 Лицев фенотип: проучване на връзката между гените и човешкото лице  
Д-Р ХРИСТО ИВАНОВ

18.00–18.20 Хомозиготна NDUFS6 сплайс-мутация подчертава значението на периферната невропатия в клиничния спектър на първичните митохондриални болести  
ПРОФ. АЛБЕНА ЙОРДАНОВА

18.20–18.40 Възможности за SMA неонатален скрининг в България  
Д-Р ВИКТОРИЯ ЙОРДАНОВА, СТОЯН БИЧЕВ

18.40–19.00 Молекулна генетика при сложен клиничен фенотип  
Д-Р НЕВЯНА ИВАНОВА

19.00–19.20 Кажу ми от кой „Genes“ си?  
ПРОФ. САВИНА ХАДЖИДЕКОВА

19.20–19.30 Дискусия

**28. 05. 2023 г. /неделя/**

**09.00–10.55 ДИАГНОСТИЧНИ ДИЛЕМИ /част 2/**  
**МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА,**  
**ДОЦ. ЙОРДАНКА УЗУНОВА**

09.00–09.15 Кавитираща енцефалопатия при дете с метилмалонова ацидемия и хомоцистеинемия  
Д-Р РАЛИЦА ЙОРДАНОВА, ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА,  
Д-Р КАТЕРИНА ГАБЕРОВА, Д-Р ИГЛИКА СОТКОВА-ИВАНОВА,  
Д-Р ДАНИЕЛА ЧЕЧЕВА, М. ИВАНОВА, ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ

09.15–09.30 Класическа форма на болест на Pelizaeus-Merzbacher с мутация в PLP1-гена  
Д-Р КАТЕРИНА ГАБЕРОВА, ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА, ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ

09.30–09.45 Синдром на Lesch-Nyhan  
Д-Р БОРЯНА ХРИСТОВА, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА

09.45–10.00 Синдром на Loeys-Dietz  
Д-Р ВИОЛЕТА КОЛЕВА

10.00–10.15 Трудности по пътя на диагнозата след целоекзомното секвениране  
Д-Р МАРИЯ ЛЕВКОВА

10.15–10.30 Дефект в окислението на мастните киселини – клиничен случай  
Д-Р АНДРЕЙ ГОНЧАРОВ, ДОЦ. ЙОРДАНКА УЗУНОВА



10.30–10.45 Роля на геномните изследвания за прецизиране диагнозата при пренатално установена бъбречна поликистоза на плода  
Д-Р СЛАВЕНА НИКОЛОВА, ПРОФ. КАТЯ КОВАЧЕВА, Д-Р ЗОРНИЦА КАМБУРОВА,  
Д-Р МАГДАЛЕНА ИВАНОВА, Д-Р ИВАНА СТАНКОВ

10.45–10.55 Дискусия

**10.55 Закриване**