

ЗНАНИЕТО  
ДАРЯВА ЖИВОТ



фондация



ЧЕТВЪРТА  
НАУЧНА  
КОНФЕРЕНЦИЯ

# ГЕНЕТИКА В КЛИНИЧНАТА ПРАКТИКА

6 – 9 ЮНИ 2024  
х-л Белвил, к.к. Дюни



**НАУЧНА ПРОГРАМА**

<b>15.30–17.00</b>	<b>УЧИЛИЩЕ ПО ГЕНЕТИКА</b> Образните изследвания на ЦНС в диагностиката на редките болести МОДЕРАТОР: ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА
15.30–15.55	Диагностичен алгоритъм при пациенти с интракраниални калцификати ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА
15.55–16.20	Аномалии на corpus callosum в перинатална и постнатална възраст през погледа на рентгенолога ПРОФ. ГЕОРГИ ХАДЖИДЕКОВ
16.20–16.45	Миелинизация от физиология към патология ДОЦ. МАРИН ПЕНКОВ
16.45–17.00	Дискусия
<b>17.00–17.10</b>	<b>Почивка</b>
<b>17.10–17.25</b>	<b>ОТКРИВАНЕ</b> Генетика в изкуството /част 2/ ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
<b>17.25–17.45</b>	<b>В памет на д-р Адил Кадъм</b> В царството на чудатите създания Д-Р ПОЛИНА КОСТОВА
<b>17.45–18.05</b>	<b>Игрите на генетиката</b> Необичайно поведение на гените и хромозомите – да поговорим за нарушителите на Менделовите закони ПРОФ. ИВАНКА ДИМОВА, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
<b>18.05–18.25</b>	<b>Генните мутации на България</b> Диагностика на редки генетични заболявания в България. Възможности и предизвикателства в ерата на геномната медицина ПРОФ. РАДКА КЪНЕВА
<b>18.25–19.30</b>	<b>Научна сесия ПРОИЗВЕДЕНО В БЪЛГАРИЯ</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. РАДКА КЪНЕВА, ДОЦ. ЕЛЕНА ГЕОРГИЕВА
18.25–18.45	Какво ново в генетиката на аутизма? Д-Р НЕВЯНА ИВАНОВА
18.45–19.05	Екзомно секвениране при специфично езиково нарушение Д-Р ИГЛИКА СОТКОВА, Д-Р ХРИСТО ИВАНОВ, ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ, ПРОФ. ИЛИЯНА ПАЧЕВА, ПРОФ. ВИЛИ СТОЯНОВА
19.05–19.25	Генетично профилиране за оценка към предразположеност от заболяване от туберкулоза ДОЦ. ЕЛЕНА ГЕОРГИЕВА, АНАСТАСИЯ ОРМАНДЖИЕВА, ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА, Д-Р БИЛЯНА ГЕОРГИЕВА, СИЛВИЯ КАЛЕНДЕРОВА-ВЪЛКОВА, Д-Р БОЖАНА НАЙДЕНОВА, Д-Р БОРЯНА ДАНКОВА
19.25–19.30	Дискусия

09.00–10.00	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И НЕВРОЛОГИЯ</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ВЕНЕТА БОЖИНОВА, ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ
09.00–09.20	MOGHE и медикаментозно-резистентни епилепсии в детска възраст: от клиничната картина през епилептичната хирургия до патоморфологичната и генетична диагноза ДОЦ. ПЕТЯ ДИМОВА, Д-Р ХРИСТО ИВАНОВ, ТИХОМИР ТОДОРОВ, Д-Р ДИМИТЪР МЕТОДИЕВ, Д-Р КАЛОЯН ГАБРОВСКИ, ДОЦ. КРАСИМИР МИНКИН
09.20–09.40	Генетика и церебрална парализа ПРОФ. ИВАН ИВАНОВ
09.40–10.00	Туберозна склероза – актуализация на диагностиката, проследяването и лечението ПРОФ. ВЕНЕТА БОЖИНОВА
10.00–10.30	<b>Научен симпозиум</b> МОДЕРАТОР: ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА Типични и атипични клинични характеристики на AADC-дефицит: значение за правилната диагноза и ранната модерна генетична терапия ДОЦ. ПЕТЯ ДИМОВА
10.30–11.00	Опит с приложение на генна терапия при спинална мускулна атрофия и необходимостта от неонатален скрининг Д-Р ТЕОДОРА ПАНЕВА, Д-Р ГЕНОВЕВА ТАЧЕВА, ПРОФ. ИВАН ЛИТВИНЕНКО
11.00–11.20	Епилептични енцефалопатии и енцефалопатии на развитието – кои генетични мутации са отговорни за възникване на епилептични пристъпи? ПРОФ. Д-Р ВЕНЕТА БОЖИНОВА <i>с подкрепата на СуиксБиоФарма</i>
11.20–11.40	<b>Кафе пауза</b>
11.40–13.00	<b>Научна сесия УСЕЩАНЕ ЗА БЪДЕЩЕ</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА, ПРОФ. АЛЕКСЕЙ САВОВ
11.40–12.00	Gene editing ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА
12.00–12.20	Интраутеринна терапия Д-Р ИРЕНА БРАДИНОВА
12.20–12.40	Генна терапия в детската кардиология – мит или реалност Д-Р ДИМИТЪР ПЕЧИЛКОВ
12.40–13.00	ГенЕтика и транссексуалност ПРОФ. АЛЕКСЕЙ САВОВ
13.00–14.00	<b>Обедна почивка</b>

<b>14.00–15.30</b>	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И ГАСТРОЕНТЕРОЛОГИЯ</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. МИГЛЕНА ГЕОРГИЕВА, ДОЦ. ИВАН ЯНКОВ
14.00–14.20	Нутригенетика ДОЦ. ИВАН ЯНКОВ
14.20–14.40	Генетични причини за екзокринна панкреасна недостатъчност Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА
14.40–15.00	Алфа-1 антитрипсинов дефицит с принос на един клиничен случай Д-Р МАРЛЕНА ПАНАЙОТОВА
15.00–15.20	Синдром на Reutz-Jeghers ПРОФ. МИГЛЕНА ГЕОРГИЕВА, Д-Р НИЯ РАШЕВА
15.20–15.30	Дискусия
<b>15.30–16.00</b>	<b>Научен симпозиум</b> МОДЕРАТОР: ПРОФ. МИГЛЕНА ГЕОРГИЕВА Синдром на Alagille – нови хоризонти
15.30–15.45	Диагностични и терапевтични възможности при мултисистемно заболяване Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА
15.45–16.00	Предизвикателства в генетичната диагностика при синдром на Alagille ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА
<b>16.00–16.30</b>	<b>Научен симпозиум</b> МОДЕРАТОР: ПРОФ. ИВА СТОЕВА Възможен ли е неонаталният скрининг за муковисцидоза в България? ПРОФ. АЛЕКСЕЙ САВОВ
<b>16.30–16.50</b>	<b>Кафе пауза</b>
<b>16.50–18.30</b>	<b>Научна сесия КЛИНИЧНА ГЕНЕТИКА</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. САВИНА ХАДЖИДЕКОВА, СТОЯН БИЧЕВ
16.50–17.10	Дигенно унаследяване ТИХОМИР ТОДОРОВ
17.10–17.30	Когато епигенетиката среща педиатрията Д-Р ХРИСТО ИВАНОВ
17.30–17.50	Увеличаване на диагностичната чувствителност чрез геномно секвениране – разрешени случаи след негативен резултат от екзомно секвениране Д-Р ЛЮБОМИР БАЛАБАНСКИ, Д-Р МАЯ АТАНАСОСКА, Д-Р СЛАВЯНА ЯНЕВА, СПАСИМИР ШИШИНЬОВ, Д-Р ИРЕНА БРАДИНОВА, ДОЦ. РАДОСЛАВА ВЪЖАРОВА, ПРОФ. ДРАГА ТОНЧЕВА.

**07. 06. 2024 г. /петък/**

17.50–18.10	Персонализирана медицина – очаквания и предизвикателства СТОЯН БИЧЕВ
18.10–18.30	Пилотен разширен репродуктивен скрининг за носителство в България. А сега накъде? ПРОФ. САВИНА ХАДЖИДЕКОВА
<b>18.30–20.00</b>	<b>Научна сесия ДИАГНОСТИЧНИ ДИЛЕМИ /част 1/</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА, Д-Р ИРЕНА БРАДИНОВА
18.30–18.45	<b>CHARGE</b> Д-Р ДИНА АТОВА, Д-Р ЦВЕТИНА ВЕЛЕВА, Д-Р ТРАЯН ДЕЛЧЕВ, Д-Р МАРИЯ СРЕДКОВА, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
18.45–19.00	<b>SETD1A-свързано заболяване</b> Д-Р ТЕОДОР ВАСИЛЕВ, Д-Р ЦВЕТИНА ВЕЛЕВА, Д-Р МАРИЯ СРЕДКОВА, Д-Р ТРАЯН ДЕЛЧЕВ, ТИХОМИР ТОДОРОВ, Д-Р СЛАВЕНА АТЕМИН, МИЛА СЛЕПЦОВА, ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
19.00–19.15	<b>Болест на Sandhoff</b> Д-Р ДИМИТЪР СТАМАТОВ, Д-Р СЛАВЕНА АТЕМИН, ТИХОМИР ТОДОРОВ, МИЛА СЛЕПЦОВА, ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА
19.15–19.30	<b>Болест на Canavan?</b> Д-Р СИЛВИЯ АНДОНОВА
19.30–19.45	<b>Митохондриално заболяване – диагностични и терапевтични затруднения</b> Д-Р ХРИСТО НАЙДЕНОВ, ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА, Д-Р ГЕНОВЕВА ТАЧЕВА, ПРОФ. АЛБЕНА ТОДОРОВА, Д-Р МИЛА БАЙЧЕВА
19.45–20.00	Дискусия

**08. 06. 2024 г. /събота/**

<b>08.30–10.30</b>	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И ОНКОХЕМАТОЛОГИЯ/ИМУНОЛОГИЯ</b> МОДЕРАТОРИ: ДОЦ. БОРЯНА АВРАМОВА, ДОЦ. СНЕЖИНА КАНДИЛАРОВА
08.30–08.50	Имуногенетика на репродуктивните нарушения ДОЦ. СНЕЖИНА КАНДИЛАРОВА
08.50–09.10	Генетични аномалии при най-честите наследствени анемии ДОЦ. БОРЯНА АВРАМОВА
09.10–09.30	Трансплантация на хемопоетични стволови клетки при вродени грешки на обмяната ДОЦ. МАЯ ЙОРДАНОВА
09.30–09.50	Хроничната имунна тромбоцитопения в континуума на вродените имунни дефицити ДОЦ. АТАНАС БАНЧЕВ
09.50–10.10	Синдроми с хромозомна нестабилност и повишен риск от злокачествени заболявания ДОЦ. РАДОСЛАВА ВЪЖАРОВА
10.10–10.30	Генетично консултиране при пациенти с вероятен наследствен тумор-предразполагащ синдром Д-Р МАРИ ХАЧМЕРЯН, ПРОФ. ЛЮДМИЛА АНГЕЛОВА

<b>10.30–11.00</b>	<b>Кафе пауза</b>
<b>11.00–11.20</b>	6000 причини за действие ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
<b>11.20–13.00</b>	<b>Научна сесия РЕДКИ ЗАБОЛЯВАНИЯ ПРИ ВЪЗРАСТНИ</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ИВАЙЛО ТЪРНЕВ, ПРОФ. ЕМИЛ ПАСКАЛЕВ
11.20–11.40	Етилмалонова ацидемия ПРОФ. ТЕОДОРА ЧАМОВА
11.40–12.00	Кариомегален интерстициален нефрит ПРОФ. ЕМИЛ ПАСКАЛЕВ
12.00–12.20	Клиничен анализ при пациенти над 18 г., с вродени метаболитни заболявания Д-Р МАЯ ДИЧЕВА, ДОЦ. ДАНИЕЛА ПОПОВА
12.20–12.40	Болест на Fabry – предизвикателства ПРОФ. ЕМИЛ ПАСКАЛЕВ
12.40–13.00	Клиничен фенотип на Прогресираща кавитираща левкоенцефалопатия, дължаща се на мутации в NDUFV2 гена ПРОФ. ИВАЙЛО ТЪРНЕВ, КОЛЕКТИВ
<b>13.00–14.00</b>	<b>Обедна почивка</b>
<b>14.00–15.30</b>	<b>Научна сесия ГЕНЕТИКА И ЕНДОКРИНОЛОГИЯ</b> МОДЕРАТОРИ: ПРОФ. ВИОЛЕТА ЙОТОВА, ДОЦ. МАРГАРИТА АРШИНКОВА
14.00–14.20	GLOW синдром при пациент с дългогодишно проследяване ПРОФ. ВИОЛЕТА ЙОТОВА, Д-Р ЮЛИЯ БАЗДАРСКА, Д-Р МАРИ ХАЧМЕРЯН
14.20–14.40	Вродена генерализирана хипертрихоза: кожата като ключ към диагнозата на малформативните синдроми Д-Р МАРИЯ СРЕДКОВА
14.40–15.00	Ранен пубертет при близнаци с класическа ВНХ с гранични стойности на 17-ОН-Progesterone от неонатален скрининг Д-Р ВИЛХЕЛМ МЛАДЕНОВ, Д-Р ЯНА ДЕЯНОВА, Д-Р ЯНА БОЧЕВА, Д-Р МИЛЕНА СТОЯНОВА, ПРОФ. ВИОЛЕТА ЙОТОВА
15.00–15.20	Генетични синдроми със захарен диабет ДОЦ. МАРГАРИТА АРШИНКОВА
15.20–15.30	Дискусия
<b>15.30–15.50</b>	Лечение с растежен хормон при пациенти с малформативни синдроми ПРОФ. ДАНИЕЛА АВДЖИЕВА-ТЗАВЕЛЛА
<b>15.50–16.20</b>	<b>Кафе пауза</b>

**08. 06. 2024 г. /събота/**

<b>16.20–18.10</b>	<b>Научна сесия МЕТАБОЛИТНИ БОЛЕСТИ</b> МОДЕРАТОРИ: ДОЦ. МАРИЯ ИВАНОВА, Д-Р ИВАНКА СЕНИГЕРСКА
16.20–16.40	Диагностичен подход при съмнение за вродени грешки на обмяната Д-Р ТРАЯН ДЕЛЧЕВ
16.40–17.00	Диализно лечение при пациенти с вродени грешки на обмяна Д-Р ГАЛЯ ЗЛАТАНОВА
17.00–17.20	Диагностични проблеми при лизозомните болести Д-Р ИВАНКА СЕНИГЕРСКА
17.20–17.40	Новости при диагностиката на вродените грешки на обмяната ДОЦ. МАРИЯ ИВАНОВА
17.40–18.00	Предизвикателства в лабораторната диагностика на вродените грешки на обмяната Д-Р ВИКТОРИЯ ЙОРДАНОВА, ДОЦ. МАРИЯ ИВАНОВА
18.00–18.10	Дискусия
<b>18.10–18.30</b>	Първична Хипероксалурия – терапевтични предизвикателства на едно мултисистемно заболяване ДОЦ. МАРИЯ ГАЙДАРОВА
<b>18.30–19.55</b>	<b>Научна сесия ДИАГНОСТИЧНИ ДИЛЕМИ /част 2/</b> МОДЕРАТОРИ: ДОЦ. МАЯ ЙОРДАНОВА, ПРОФ. ИВАНКА ДИМОВА
18.30–18.45	Ролята на генетиката в пъзела нефролитиаза – представяне на два клинични случая Д-Р ПЕТЯ МАРКОВА
18.45–19.00	Двама се карат, WES печели: случай от клиничната практика ДОЦ. МАРИЯ ЛЕВКОВА, Д-Р МИЛЕНА СТОЯНОВА
19.00–19.15	Домино ефект в генетичното консултиране Д-Р ДИННАР ЯХЯ, ДОЦ. ТРИФОН ЧЕРВЕНКОВ
19.15–19.30	3q29 микроделеционен синдром Д-Р НАДЕЖДА РИМПОВА, Д-Р МАРИАНА АРДАЛИЕВА
19.30–19.45	Закъснялата диагноза муковисцидоза Д-Р ВЕРА ПАПОЧИЕВА
19.45–19.55	Дискусия
<b>19.55–20.00</b>	<b>Закриване</b>

**09. 06. 2024 г. /неделя/****09.00** **ОТПЪТУВАНЕ**