

Федеральное агентство научных организаций

Министерство здравоохранения Российской Федерации

**Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Медико-генетический научный центр» ФАНО России**

**Государственное бюджетное образовательное учреждение высшего
профессионального образования «Российский национальный исследовательский
медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России**

Российское общество медицинских генетиков

Ассоциация медицинских генетиков

ПРОГРАММА

**Всероссийская школа и Всероссийский научно-практический
конгресс с международным участием
«ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»
г. Москва, 31 мая – 2 июня 2018 г.**

**Конференц-зал
ул. Тверская, д.26/1, гостиница «Марриотт Гранд Отель»**

31 мая 2018 г.

8.00 - 9.30	Регистрация участников.
9.00 - 14.30	Всероссийская школа для врачей «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»
	Модераторы – чл.-корр. РАН Куцев С.И., проф. Захарова Е.Ю.
9.00 - 9.10	ОТКРЫТИЕ ШКОЛЫ И КОНГРЕССА. ПРИВЕТСТВИЯ. Байбарина Е.Н. , проф., директор Департамента развития медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава России. Резник О.И. , начальник Управления координации и обеспечения деятельности организаций в сфере медицинских наук, охраны здоровья, образования и культуры ФАНО России. Гинтер Е.К. , академик РАН, научный руководитель ФГБНУ «МГНЦ». Ижевская В.Л. , д.м.н., зам. директора ФГБНУ «МГНЦ», председатель Российского общества медицинских генетиков. Куцев С.И. , чл.-корр. РАН, директор ФГБНУ «МГНЦ», президент Ассоциации медицинских генетиков.
9.10 - 9.30	Актуальный статус диагностики и лечения фенилкетонурии. С.И.Куцев, ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
9.30 - 9.40	ДИСКУССИЯ
9.40 - 10.00	Итоги программы генотипирования пациентов с ФКУ в России 2017 г. Гундорова П., Поляков А.В., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
10.00 - 10.10	ДИСКУССИЯ
10.10 - 10.30	Птериновый тест – возможности ранней диагностики, ВН ₄ -зависимой ГФА в России. Байдакова Г.В., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
10.30 - 10.40	ДИСКУССИЯ
10.40 - 11.00	Нагрузочный тест с сапроптерином для пациентов с ФКУ. Печатникова Н.Л., ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», г. Москва. Голихина Т.А., ГБУЗ НИИ-ККБ №1 им. проф. С.В. Очаповского, г. Краснодар. Лязина Л.В., СПб ГКУЗ МГЦ, г. Санкт-Петербург.
11.00 - 11.10	ДИСКУССИЯ
11.10 - 11.40	Европейские рекомендации по ведению пациентов с ФКУ. Prof. Maria Gizewski, MD, PhD, Pomeranian Medical University, Poland, Vice Chairman E.S. PKU Scientific Advisory Committee.
11.40 - 11.50	ДИСКУССИЯ
11.50 - 12.20	Рекомендации по диетотерапии. Greet van Rijn, University Medical Center Groningen, Netherlands.
12.20 - 12.30	ДИСКУССИЯ
12.30 - 12.45	КОФЕ-ПАУЗА
12.45 - 13.00	Образовательные программы для специалистов здравоохранения и пациентов (медицинские инструкции, материалы для пациентов Temple, исследовательский фонд, онлайн-версия Vademecum Metabolicum). Dr. Iwona Bartłomiejczyk, Netherlands.
13.00 - 13.05	ДИСКУССИЯ
13.05 - 13.35	Нейротоксический эффект фенилаланина и диета на всю жизнь. Prof. Maria Gizewski, MD, PhD, Pomeranian Medical University, Poland, Vice Chairman E.S. PKU Scientific Advisory Committee.

13.35 - 13.45	ДИСКУССИЯ
13.45 - 14.15	ФКУ у взрослых – особенности диетотерапии во время беременности, мотивация для соблюдения диетотерапии, возвращение к диетотерапии. Greet van Rijn, University Medical Center Groningen, Netherlands.
14.15 - 14.30	ДИСКУССИЯ
14.30 - 15.30	ПЕРЕРЫВ
Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»	
Симпозиум 1	
Модераторы – проф. Назаренко Л.П., д.м.н. Матулевич С.А.	
15.30 - 15.50	Расширение скрининга на наследственные нарушения обмена. Захарова Е.Ю., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
15.50 - 16.10	Диагностика стертых случаев наследственных заболеваний с применением NGS. Воинова В.Ю., НИКИ педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.
16.10 - 16.30	Биомаркеры в диагностике наследственных болезней обмена – современные возможности. Байдакова Г.В., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
16.30 - 17.00	КОФЕ-ПАУЗА
17.00 - 17.20	Ведение пациентов с наследственными нарушениями обмена. Михайлова С.В., РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.
17.20 - 17.50	Протоколы ведения пациентов с наследственными нарушениями обмена в острых состояниях. Greet van Rijn, University Medical Center Groningen, Netherlands.
17.50 - 18.00	Калькулятор для расчета диетотерапии. Dr. Iwona Bartłomiejczyk, Netherlands.
1 июня 2018 г.	
8.00 - 9.30	Заседание профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации
Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»	
Сателлитный симпозиум компании «Шайер» «Мукополисахаридоз II типа – синергия опыта и инноваций» Модератор – проф. Захарова Е.Ю.	
10.00 - 10.20	Современные представления о диагностике МПС 2. Захарова Е.Ю., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
10.20 - 10.40	Клинические вариации синдрома Хантера. Семякина А.Н, НИКИ педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.
10.40 - 11.00	Современные разработки в лечении пациентов с МПС 2. Клинический разбор. Печатникова Н.Л., ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», г. Москва.
Симпозиум 2	

	Модераторы – проф. Николаева Е.А., проф. Семячкина А.Н.
11.00 - 11.20	Дифференциальный диагноз гипофосфатазии. Воинова В.Ю., НИКИ педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.
11.20 - 11.40	Неврологические аспекты гипофосфатазии. Кузенкова Л.М., ФГАУ МЗ РФ НМИЦ здоровья детей, г. Москва.
11.40 - 12.00	Дифференциальный диагноз наследственных заболеваний печени у детей: от симптомов к мутации. Сложный случай ДЛКЛ. Строкова Т.В., ФГБНУ ФИЦ ПиБ, г. Москва.
12.00 - 12.20	Атипичный случай гипофосфатемического рахита с остеолитом (новая форма заболевания?). Яблонская М.И. НИКИ педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.
12.20 - 12.30	Дифференциальная клиническая диагностика МПС 4А: клинический случай. Маркова Т.В., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва..
12.30 - 13.00	КОФЕ-ПАУЗА
13.00 - 13.20	Несовершенный остеогенез: клиника, диагностика, лечение. Белова Н.А., GMS Clinic, г. Москва.
13.20 - 13.30	Клинический полиморфизм синдрома Адамс-Оливера 2 типа. Маркова Т.В., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
13.30 - 13.40	Клинический случай диагностики МПС VI у ребенка первого года жизни. Иванов Д.В., ДГБ № 1, г. Санкт-Петербург.
13.40 - 14.00	Хирургическое лечение цервикомедуллярной компрессии у детей с ахондроплазией. Рециков Д.А., РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва.
14.00 - 15.00	ПЕРЕРЫВ
Симпозиум 3	
Модераторы – проф. Дадали Е.Л., д.м.н. Руденская Г.Е., д.м.н. Михайлова С.В.	
15.00 - 15.20	Клинико-генетические характеристики редких наследственных нервно-мышечных заболеваний. Дадали Е.Л., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
15.20 - 15.40	Наследственные варианты рабдомиолиза. Алгоритм диагностики. Акимова И.А., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
15.40 - 16.10	Роль генетики в диагностике миопатий. Наумова Е.С., Центр практической неврологии, г. Москва.
16.10 - 16.25	Панельное секвенирование генов для диагностики метаболических нервно-мышечных заболеваний. Захарова Е.Ю., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
16.25 - 16.40	КОФЕ-ПАУЗА
16.40 - 17.00	Редкие наследственные атаксии: наблюдения из практики. Руденская Г.Е., ФГБНУ МГНЦ, г. Москва.
17.00 - 17.20	Глазодвигательные нарушения при наследственных нейродегенеративных заболеваниях. Клюшников С.А., ФГБНУ НЦН, г. Москва.
17.20 - 17.40	Лечение митохондриальных заболеваний у детей: эффективность энерготропной терапии, перспективы использования новых лекарственных средств. Николаева Е.А., НИКИ педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.

17.40 - 18.00	Трудности диагностики нейронального цероидного липофуциноза 2 типа. Михайлова С.В., РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.
----------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

2 июня 2018 г.

Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»	
Первая международная научно-практическая конференция «Геномное редактирование в медицинской генетике 2018» - MGEediting'18	
Симпозиум 4 Модераторы – чл.-корр. РАН Куцев С.И., к.м.н. Лавров А.В.	
9.00 - 9.30	Геномное редактирование однонуклеотидных замен. Лавров А.В., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
9.30 - 10.00	Использование CRISPR/Cas9-опосредованной активации для терапии наследственных заболеваний. Скоблов М.Ю., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
10.00 - 10.30	Поиск новых нуклеаз для расширения возможностей геномного редактирования. Раменский В.Е., ФГАОУ ВО МФТИ, г. Долгопрудный.
10.30 - 10.45	ПЕРЕРЫВ
Симпозиум 5 Модераторы – проф. Киселев С.Л., к.б.н. Скоблов М.Ю.	
10.45 - 11.15	Редактирование генома при наследственных патологиях зрения с целью создания биомедицинского клеточного продукта (на примере макулодистрофии Штаргардта). Киселёв С.Л., ФГБНУ ИОГен им. Н.И.Вавилова РАН, г. Москва.
11.15 - 11.45	Моделирование синдрома Дауна in vitro. Дисбаланс экспрессии генов и взаимосвязь с болезнью Альцгеймера. Дашинимаев Э.Б., ФГБНУ ИБР им. Н.К. Кольцова РАН, г. Москва.
11.45 - 12.15	Редактирование однонуклеотидной замены с.840 С>Т в 7 экзоне гена SMN2 как потенциальный способ коррекции спинальной мышечной атрофии. Валетдинова К.Р., ФГБНУ ФИЦ ИЦиГСО РАН, г. Новосибирск.
12.15 - 12.45	Применение геномного редактирования с целью создания клеточных тест-систем (моделей заболеваний) для разработки и проверки методов генной терапии наследственных заболеваний мышечной ткани. Яковлев И.А., Институт Стволовых Клеток Человека, ЦНИЛ РязГМУ, г. Рязань.
12.45 - 13.30	КОФЕ-ПАУЗА
Симпозиум 6 Модераторы - Раменский В.Е., к.м.н. Смирнихина С.А.	
13.30 - 14.00	Оптимизация геномного редактирования мутации F508del при муковисцидозе. Смирнихина С.А., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
14.00 - 14.30	Создание клеточных моделей для изучения лейкозогенных транслокаций. Ломов Н.А., МГУ им. М.В. Ломоносова, г. Москва.
14.30 - 15.00	Механизмы активации гомологичной рекомбинации при геномном редактировании. Анучина А.А., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.

15.00 - 15.30	Применение технологий геномного редактирования для моделирования и изучения механизмов развития болезни Гентингтона. Малахова А.А., ФГБНУ ФИЦ ИЦиГСО РАН, г. Новосибирск.
15.30 - 15.50	Нокаутирование мутантных аллелей DES при наследственной кардиомиопатии. Кочергин-Никитский К.С., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.
15.50 - 16.00	ЗАКРЫТИЕ КОНГРЕССА