**Ассоциация медицинских генетиков**

Программа Совещания экспертов

**«Организация медицинской помощи пациентам с лизосомными болезнями накопления»**

**9-10 ноября 2018 года**

**9 ноября 2018 года**

**Часть 1.**

**Цель совещания:** разработка универсального маршрута пациента с редким заболеванием с целью быстрого обеспечения терапией и с учетом изменения законодательства в области финансирования редких заболеваний

# Программа:

**Приветственный кофе 10.00**

**10.30** Вступительное слово. Изменения в законодательстве в области регулирования лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями 2019 г. Цели и задачи Совещания Экспертов (Байбарина Е.Н. , МЗ РФ, Куцев С.И., ФГБНУ МГНЦ, Румянцев А.Г ,НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, Фисенко А.П., ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России )

**11.00** Разработка консенсуса маршрутизации пациента на примере пациентов с МПС (Модераторы С.И.Куцев, ФГБНУ МГНЦ, Л.П. Назаренко, ФГБНУ Томский НИИ медицинской генетики, Е.Ю.Захарова ФГБНУ МГНЦ)

Разработка оптимального маршрута пациента от момента получения результатов генетического теста до терапии (модераторы Куцев С.И., ФГБНУ МГНЦ, Румянцев А.Г ,НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева, Фисенко А.П., ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России):

- Постановка окончательного диагноза – роль региональных и федеральных центров

- Инициация ферментной заместительной терапии – роль региональных и федеральных центров

- Формулировка предложений по формированию комиссии для защиты заявок при МЗ РФ (количество специалистов в комиссии, специальности экспертов, составление списка экспертов)

- Трансплантации гемопоэтических стволовых клеток – определение показаний к проведению

- Мониторинг состояния пациентов с ЛБН, находящихся на терапии – определение роли региональных и федеральных центров, возможности регионов, определение критериев мониторинга и частоты наблюдения за пациентом в федеральных и региональных центрах

- Ведение и аудит федерального регистра, оценка эффективности терапии

- Взаимодействия специалистов на каждом этапе маршрута пациентов (леч.врач, генетик региона, главный внештатный специалист, эксперты федеральных центров.)

**13.40** Финализация консенсуса экспертов. Выбор каналов распространения информации (С.И. Куцев ФГБНУ МГНЦ)

14.00 *Обед*

**Часть 2.**

**Цель совещания:** разработка стратегии ранней диагностики и своевременной терапии пациентов с редкими заболеваниями.

**15.00** Развитие региональных программ диагностики пациентов с редкими наследственными заболеваниями и предложения по совершенствованию диспансеризации детей (Е.Ю. Захарова, ФГБНУ МГНЦ)

**15.20** Опыт организации программы ранней диагностики пациентов с редкими заболеваниями: селективный скрининг. (Н.Л. Печатникова, ГБУЗ Морозовская детская городская клиническая больница)

**15.40** Обсуждение стратегии развития педиатрических референсных центров на базе федеральных центров (Геворкян А.К., НЦЗД)

**16.00** Обсуждение стратегии развития референсных центров для взрослых на базе федеральных центров (Моисеев С.В., Клиника нефрологии, внутренних и профессиональных болезней им. Е.М. Тареева)

**16.20** Методические рекомендации по ранней диагностике ЛБН для врачей разных специальностей, и вопросы организации массового скрининга на ЛБН (Куцев С.И., ФГБНУ МГНЦ)

**16.40 Дискуссия**

**17.00**  Завершение совещания, подведение итогов.

**10 ноября 2018 года**

*Саттелитные симпозиумы «Клинические проявления, диагностика и лечение лизосомных болезней накопления»*