

**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 имени Н.И.Пирогова» Минздрава России

**Российское общество медицинских генетиков
Ассоциация медицинских генетиков**



ПРОГРАММА

**III 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

8.00 – 9.00 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**
Куцев С.И., 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, ВН4-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., Какаulina В.С., 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 – 13.00 **КОФЕ-ПАУЗА**

13.00 – 13.15 **Образовательные программы для специалистов здравоохранения и пациентов (Медицинские инструкции, материалы для пациентов Temple, Исследовательский фонд, онлайн версия Vademecum Metabolicum)**
Dr. Iwona Bartłomieczyk, Netherlands

13.15 – 13.20 **ДИСКУССИЯ**

13.20 – 13.50 **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

13.50 – 14.00 **ДИСКУССИЯ**

14.00 – 14.30 **ФКУ у взрослых – особенности диетотерапии во время беременности, мотивация для соблюдения диетотерапии, возвращение к диетотерапии**
Greet van Rijn, University Medical Center Groningen, Netherlands

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.**

9.45 – 10.05 Современные представления о диагностике МПС 2.
Захарова Е.Ю., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.

10.05 – 10.25 Современные разработки в лечении пациентов с МПС 2.
Клинический разбор.
Печатникова Н.Л., ГБУЗ «Морозовская ДГКБ ДЗМ», г. Москва.

10.25 – 10.45 Клинические вариации синдрома Хантера.
Семякина А.Н., НИКИ педиатрии им. акад. Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова, г. Москва.

СИМПОЗИУМ 2

Модераторы – проф. **Николаева Е.А.**, проф. **Семякина 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 остеолизом (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.
Решиков Д.А., РДКБ ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова МЗ РФ, г. Москва.

14.00 – 14.45 ПЕРЕРЫВ

СИМПОЗИУМ 3

Модераторы – проф. **Дадали Е.Л.**, д.м.н. **Руденская Г.Е.**, д.м.н. **Михайлова С.В.**

14.45 – 15.05 Клинико-генетические характеристики редких наследственных нервно-мышечных заболеваний.
Дадали Е.Л., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.

15.05 – 15.25 Наследственные варианты рабдомиолиза. Алгоритм диагностики.
Акимова И.А., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.

15.25 – 15.55 Роль генетики в диагностике миопатий*.
Наумова Е.С., Центр практической неврологии, г. Москва.

* Лекции поддерживаются при спонсорстве компании Алексион

15.55 – 16.10 Панельное секвенирование генов для диагностики метаболических нарушений**.

Захарова Е.Ю., ФГБНУ «МГНЦ», г. Москва.

16.10 – 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 «МГНЦ», 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 макулострофии 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.

Дашинимаяев 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

** Лекции поддерживаются при спонсорстве компании Санофи Джензайм.



ГЕНЕРАЛЬНЫЕ СПОНСОРЫ



СПОНСОРЫ



ТЕХНИЧЕСКИЙ ОРГАНИЗАТОР



Здоровое будущее
некоммерческое партнерство