

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

Всероссийский научно-практический конгресс
с международным участием

«ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»

г. Москва, 1-3 июня 2017 г.

Конференц-зал

Отель «Ренессанс Монарх»

(г. Москва, Ленинградский проспект 31А)

1 ИЮНЯ 2017 Г.

8.00 – 9.00	Регистрация участников
<p align="center">Всероссийская школа для врачей «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»</p> <p align="center"><i>Модераторы – чл.-корр. РАН Куцев С.И., проф. Цшоке И., проф. Захарова Е.Ю.</i></p>	
9.00 -10.00	Скрининг новорожденных на наследственные заболевания в Российской Федерации и в Европе. <i>Куцев С.И. (Москва), Йоханес Цшоке (Австрия) Инсбрук</i>
10.00 -10.45	Коррекция диетотерапии у пациентов с нарушением бета-окисления жирных кислот в критических состояниях <i>С.В. Михайлова (Москва)</i>
10.45. -11.30	Тактика ведения пациентов с нарушениями метаболизма аминокислот в критических состояниях <i>Йоханес Цшоке (Инсбрук, Австрия)</i>
11.30 -12.00	Кофе-пауза
12.00 -12.45	Новые технологии секвенирования и будущее скрининга на наследственные болезни обмена <i>Йоханес Цшоке (Инсбрук, Австрия).</i>
12.45 -13.15	Орфанные заболевания: генетическая настороженность, инструменты для работы с пациентами <i>Захарова Е.Ю. (Москва)</i>
13.15-13.45	Дискуссия <i>Назаренко Л.П.(Томск), Матулевич С.А.(Краснодар), Николаева Е.Б.(Екатеринбург)</i>
13.45-14.00	BRCA-ассоциированные злокачественные новообразования <i>Ульрих Е.А. (Санкт-Петербург)</i>
14.00 -15.00	Кофе-пауза
<p align="center">Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием «ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»</p>	
15.00– 15.30	ОТКРЫТИЕ КОНГРЕССА. ПРИВЕТСВИЯ <i>Байбарина Е.Н., директор Департамента развития медицинской помощи детям и службы родовспоможения Минздрава России</i> <i>Резник О.И., начальник Управления координации и обеспечения деятельности организаций в сфере медицинских наук, охраны здоровья, образования и культуры ФАНО России</i> <i>Дедов И.И., академик РАН, вице-президент РАН, директор ФГБУ ЭНЦ Гинтер Е.К., академик РАН, научный руководитель ФГБНУ “МГНЦ”</i> <i>Володин Н.Н., академик РАН, президент Российской ассоциации специалистов перинатальной медицины</i> <i>Куцев С.И., чл.-корр. РАН, директор ФГБНУ “МГНЦ”, президент Ассоциации медицинских генетиков</i>

<p align="center">Наследственные эндокринопатии</p> <p align="center"><i>Модераторы –академик РАН Дедов И.И., академик РАН Петеркова В.А., академик РАН Е.К.Гинтер</i></p>	
15.30-15.45	Врожденный гиперинсулинизм <i>Меликян М.А. (Москва)</i>
15.45 -16.00	Врожденная дисфункция коры надпочечников <i>Карева М.А. (Москва))</i>
16.00-16.15.	Аутоиммунный полигландулярный синдром <i>Орлова Е.М. (Москва)</i>
16.15-16.30	DICER синдром <i>Колодкина А.А. (Москва)</i>
16.30 -16.45	Врожденные нарушения половой дифференцировки <i>Калинченко Н.А. (Москва)</i>
16.45 -17.00	MODY типы сахарного диабета <i>Сичко Е.А.(Москва)</i>
17.00- 17.30	ПЕРЕРЫВ
<p align="center">Круглый стол “Работа над ошибками”</p> <p align="center"><i>Модераторы – проф. Захарова Е.Ю., проф. Дадали Е.Л.</i></p>	
17.30 - 17.45	Болезнь Фабри – часто видим, редко замечаем? <i>Семенова Н.А. (Москва)</i>
17.45 - 18.00	Гипофосфатазия – легкий диагноз? <i>Воинова В.Ю. Мазур А.М., Бобрынына В.О., Прохорчук Е.Б. (Москва)</i>
18.00 - 18.15	Болезнь Нимана-Пика тип С – взгляд вверх <i>Михайлова С.В. (Москва)</i>
18.15-18.30	Тандемная масс-спектрометрия – возможности и ограничения <i>Байдакова Г.В. (Москва)</i>
18.30 -18.50	Микроматричный анализ – точка илимноготочие? <i>Шилова Н.В. (Москва)</i>
18.50- 19.10	Молекулярная диагностика – работа над ошибками <i>Захарова Е.Ю. (Москва)</i>

2 ИЮНЯ 2016 Г.

**Всероссийская школа для врачей
«ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»**

Модераторы – чл.-корр. РАН Куцев С.И., проф. Мунтау А., проф. Назаренко Л.П.

- 9.00 -9.30** **Российский Регистр больных с фенилкетонурией и ВН-зависимыми гиперфенилаланиниями**
Куцев С.И. (Москва)
- 9.30 -10.20** **Фармакологическое лечение фенилкетонурии: диагностика и ведение пациентов**
Ани Мунтау (Мюнхен, Германия)
- 10.20 -10.40** **Госпитальный опыт проведения тестов с нагрузкой у пациентов с ФКУ**
Печатникова Н.Л.(Москва)
- 10.40. -11.00** **Молекулярная диагностика фенилкетонурии и других гиперфенилаланиний. Соотношение фенотип и генотип**
Поляков А.В. , Гундорова П. (Москва)

11.00 -11.30 Кофе-пауза

**Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием
«ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»**

Наследственные эпилепсии

Модераторы – проф. Е.Л.Дадали, проф. Белоусова Е.Д.

- 11.30 – 12.00** **Генетическая классификация эпилепсий. Современные способы диагностики**
Дадали Е.Л. (Москва)
- 12.00 – 12.15** **Алгоритм дифференциальной диагностики наследственных заболеваний, сопровождающихся судорогами в грудном возрасте**
Шарков А.А. (Москва)
- 12.15 -12.30** **Хромосомная патология, сопровождающаяся судорогами**
Канивец И. (Москва)
- 12.30 – 12.50** **Клинико-лабораторная диагностика и ведение пациентов с нейрональным цероидным липофуцинозом**
Михайлова С.В. (Москва)
- 12.50 – 13.10** **Современные подходы к терапевтической коррекции наследственных эпилепсий**
Белоусова Е.Д.(Москва)
- 13.10 – 13.30** **Функциональный анализ мутаций генов при наследственных каналопатиях нейронов – перспективы персонализированной терапии**
Скоблов М.Ю. (Москва)

13.30 -14.30 Кофе-пауза

Наследственные двигательные и нервно-мышечные нарушения

Модераторы – проф. Руденская Г.Е. , к.м.н. Ключников С.А.

- 14.30–15.00** **Болезнь Штрюмпеля и ее генокопии**
Руденская Г.Е. (Москва)
- 15.00 -15.30** **Наследственные атаксии- дифференциальная диагностика**
Ключников С.А. (Москва)
- 15.30 – 15.45** **Разнообразие и современные возможности молекулярной диагностики проксимальных миопатий**
Рыжкова О.П. (Москва)
- 15.45 – 16.00** **Молекулярная диагностика наследственного амилоидоза**
Адян Т.А.(Москва)

16.00 – 16.30 ПЕРЕРЫВ

Генетически обусловленная умственная отсталость

Модераторы – проф. Дадали Е.Л., проф. Воинова В.Ю.

- 16.30 – 16.50** **Эпидемиология и современная классификация генетически обусловленной умственной отсталости**
Лавров А.В.(Москва)
- 16.50 -17.10** **Геномная патология: возможности диагностики и лечения**
Юров И.Ю., Ворсанова С.Г., Юров Ю.Б. (Москва)
- 17.10 – 17.30** **Медико-генетическое консультирование при геномных аномалиях у детей**
Воинова В.Ю., Ворсанова С.Г., Юров И.Ю., Юров Ю.Б. (Москва)
- 17.30 – 17.45** **Моногенные варианты недифференцированной умственной отсталости**
Анисимова И.В. (Москва)
- 17.45 – 18.00** **Умственная отсталость при болезнях геномного импринтинга**
Бессонова Л.А. (Москва)
- 18.00 – 18.10** **Синдром Ламберта-Итона: клинико-генетическая характеристика**
Шаркова И.В. (Москва)
- 18.10 – 18.20** **КВГ синдром: клинико-генетическая характеристика**
Акимова И.А. (Москва)

18.20 – 18.30 **Диагностика синдрома Леша-Нихана: спектр клинических проявлений**
Яблонская М.И., Папиж С.В., Захарова Е.Ю. (Москва)

3 ИЮНЯ 2016 Г.

**Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием
«ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ»**

Наследственные миопатии

Модераторы – проф. Николаева Е.А., проф. Артемьева С.Б., проф. Дадали Е.Л.

9.00 -9.30 **Классификация, дифференциальная диагностика и особенности клинических проявлений наследственных мышечных дистрофий.**
Дадали Е.Л. (Москва)

9.30 -10.00 **Трудности дифференциальной диагностики митохондриальных заболеваний у детей**
Николаева Е.А., Яблонская М.И. (Москва)

10.00 -10.20 **Болезнь Помпе – успехи в диагностике и лечении**
Никитин С.С. (Москва)

10.20. -10.35 **Прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина: клиника, диагностика**
Шаркова И.В. (Москва)

10.35 -11.00 **Современные подходы к лечению нервно-мышечных заболеваний**
Артемьева С.Б. (Москва)

11.00 – 11.30 Кофе-пауза

Портретный диагноз при наследственных болезнях обмена
Модераторы – проф. Захарова Е.Ю., проф. Михайлова С.В.

11.30 – 11.50 **Мукополисахаридозы – клинические проявления, диагностика и лечение**
Михайлова С.В. (Москва)

11.50 – 12.05 **Синдром Смитта-Лемли-Опитца: клинико-генетические особенности**
Демина Н.А. (Москва)

12.05 -12.20 **Гомоцистинурия – клинический полиморфизм, диагностика и лечение**
Бакулина Е.Г., Горошко Л.В. (Ставрополь)

12.20- 12.30 **Опыт лечения гомоцистинурии, связанной с нарушением процессов реметилирования**
Ларионова В.И.(Санкт-Петербург)

12.30 – 12.50 **Современный взгляд на проблему диагностики и лечения пациентов с синдромом Хантера**
Назаренко Л.П. (Томск)

12.50 – 13.10 **Клинико-генетическая характеристика различных типов синдрома Эллерса-Данло**
Семякина А.Н., Николаева Е.А. (Москва)

13.10 – 13.30 **Нейрофиброматоз I типа: диагностика и возможности лечения.**
Артемьева С.Б., Дорофеева М.Ю., Стрельников В.В. (Москва)

13.30 -14.30 Кофе-пауза

Наследственные заболевания с поражением печени и поджелудочной железы
Модераторы – проф. Шумилов П.В., проф. Строкова Т.В., профессор Дегтярева А.В.

14.30 – 15.00 **Наследственные болезни обмена с поражением печени**
Захарова Е.Ю. (Москва)

15.00 – 15.30 **Гликогенозы – дифференциальная диагностика и лечение**
Строкова Т.В. (Москва)

15.30 – 16.00 **Синдром холестаза – дифференциальная диагностика**
Дегтярева А.В.(Москва)

16.00 – 16.15 **Гликогеноз, тип IX – диагностика, особенности клинических проявлений, опыт ведения пациентов**
Яблонская М.И., Николаева Е.А., Комарова О.Н., Харабадзе М.Н., Шаталов П.А. (Москва)

16.15 – 16.30 **Персонализированная диагностика и терапия при муковисцидозе**
Кондратьева Е.И.

16.30 – 17.00 ПЕРЕРЫВ

Наследственные нарушения липидного обмена в практике врачей разных специальностей
Модераторы – проф. Полякова С.И. , проф. Шумилов П.В.

17.00 – 17.15 **Взгляд невролога – место нарушений липидного обмена в детской неврологии**
Михайлова С.В. (Москва)

17.15 – 17.30 **Взгляд кардиолога – нарушения липидного обмена в кардиологической практике**
Моисеев С.В.(Москва)

17.30 – 17.45 **Взгляд гепатолога на наследственные болезни с нарушением липидного обмена**
Строкова Т.В. (Москва)

17.45 – 18.00 **Взгляд гастроэнтеролога – нарушение синтеза первичных желчных кислот**
Полякова С.И.(Москва)

18.00 – 18.10 ЗАКРЫТИЕ КОНГРЕССА

**Заседание профильной комиссии Минздрава России
главных внештатных специалистов по медицинской генетике
субъектов Российской Федерации**

**3 июня 2017 г.
Конференц-зал Отель «Ренессанс Монарх»
(г. Москва, Ленинградский проспект 31А)
7.30 -9.00**

Модератор – председатель профильной комиссии, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России, чл.-корр. РАН С.И.Куцев

- | | |
|--------------------|---|
| 7.30 – 8.00 | - Обсуждение и принятие клинических рекомендаций
- Аудит неонатального скрининга и качества оказания медицинской помощи пациентам с наследственными заболеваниями
- Расширение программы неонатального скрининга
<i>Куцев С.И. (Москва)</i> |
| 8.00 – 8.15 | Система непрерывного медицинского образования
<i>Ижевская В.Л. (Москва)</i> |
| 8.15 – 8.30 | Орфанные болезни. Медицинское право
<i>Смирнова Н.С. (Москва)</i> |
| 8.30 – 9.00 | Обсуждение текущих вопросов медико-генетической службы
Российской Федерации |

ALEXION

SANOFI

AstraZeneca

BIOMARIN

Shire

ФЕДЕРАЛЬНОЕ АГЕНСТВО
ПО ТЕХНИЧЕСКОМУ РЕГУЛИРОВАНИЮ И МЕТРОЛОГИИ
ФАРММЭКС

NUTRICIA
Advanced Medical Nutrition

САЙЛЕНТ2000

ACTELION

Pribori Oy

