

**Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
(НИИ медицинской генетики)
Медико-генетический центр (Генетическая клиника)
Российское общество медицинских генетиков
Ассоциация врачей генетиков
Департамент здравоохранения Томской области
Межрегиональная общественная организация «Общество пациентов
с наследственным ангионевротическим отеком»**

ПРОГРАММА

**Школа «Орфанные болезни в практике врачей различных
специальностей»**

г. Томск, 19 сентября 2018 г.

Конференц-зал

**г. Томск, Московский тракт, 3
Медико–генетический центр (генетическая клиника)**

19 сентября

8-00-9-00	Регистрация участников
9-00	ОТКРЫТИЕ ШКОЛЫ. ПРИВЕТСТВИЯ Степанов В.А., Директор НИИ медицинской генетики Холопов А.В., Департамент здравоохранения Томской области
9-30-11-30	Новые возможности в диагностике и лечении классической фенилкетонурии Председатели: Сеитова Г.Н. Одиноква О.Н.
9-30-10-00	Птерины: новые возможности диагностики ВН ₄ зависимой гиперфенилаланинемии Байдакова Г.В., лаборатория наследственных болезней обмена ФГБНУ «МГНЦ» г. Москва
10-00-10-20	Опыт проведения нагрузочного теста пациентам с фенилкетонурией Сеитова Г.Н., Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск
10-20-11-05	Терапия сапроптерином пациентов с классической ФКУ: достижения и новые вопросы (на примере клинического случая) Смирнова И.И., Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск
11-05-11-30	Дискуссия
11-30-11-45	Кофе-брейк
11-45 – 13-00	«Редкие» болезни от начала заболевания до диагноза и лечения Председатели: Минайчева Л.И. Салюкова О.А.
11-45-12-15	Клинические особенности и диагностика нейронального цероидного липофусциноза второго типа Кондакова О.Б., ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии» Департамента здравоохранения г. Москвы
12-15-12-45	Дифференциальная диагностика мукополисахаридозов Назаренко Л.П., Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск
12-45-13-00	Селективный скрининг на частые лизосомные заболевания Орлов Д.С., Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск
13-00-14-00	Обед
14-00-16-00	Проблемы диагностики и лечения наследственного ангионевротического отека. Председатели: Назаренко Л.П. Безбожная Е.В.
14-00-14-20	Генетика наследственного ангионевротического отека Назаренко Л.П., Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск
14-20-14-50	История пациента - долгий путь к диагнозу Файкова Ю.С., Председатель отделения межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком» по Московской области
14-50-15-20	Актуальные вопросы диагностики и лечения наследственного ангионевротического отека Емельянов А.В. Северо-Западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова, г. Санкт-Петербург.

15-20-15-40	Деятельность межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком», лекарственное обеспечение в регионах. Безбожная Е.В., Председатель межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком», г. Москва
15-40-16-00	Правовое сопровождение пациентов с наследственным ангионевротическим отеком Ушанков И.В., юрист. г. Москва
16-00-16-20	Дискуссия
16-20	Закрытие школы