

Федеральное агентство научных организаций

**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

**Научно-практическая конференция
«Орфанные болезни в практике врачей различных специальностей»**

Г. Томск 19 сентября 2018г.

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 института НИИ медицинской генетики Холопов А.В., Департамент здравоохранения Томской области
9-30-10-50	Новые возможности в диагностике и лечении классической фенилкетонурии Председатели: Сеитова Г.Н. Масленников А.Б.
9-30-9-50	Диагностика и лечение Фенилкетонурии, новые возможности Назаренко Л.П. Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г.Томск
9-50 -10-05	Птерины: новые возможности диагностики ВН ₄ зависимой гиперфенилаланиемии Байдакова Г.В., лаборатория наследственных болезней обмена ФГБНУ «МГНЦ» г.Москва
10-05-10-20	Опыт проведения нагрузочного теста пациентам с фенилкетонурией Сеитова Г.Н., Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г.Томск
10-20-10-30	Терапия сапроптерином пациентов с классической ФКУ: достижения и новые вопросы (на примере клинического случая г. Томск) Смирнова И.И. Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г.Томск
10-30-10-50	Круглый стол с участием руководителей региональных медико-генетических служб: «Обсуждение вопросов профессионального стандарта врача-генетика»
10-50-11-20	Кофе-пауза
11-20 – 14-00	«Редкие» болезни от начала заболевания до диагноза и лечения Председатели: Минайчева Л.И. Салюкова О.А.
11-20-11-50	Клинические особенности и диагностика нейронального цероидного липофуциноза второго типа Кондакова О.Б. ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии» Департамента здравоохранения г. Москвы (ГБУЗ НПЦ ДП ДЗМ), г.Москва
11-50-12-20	Дифференциальная диагностика мукополисахаридозов Журкова Н.В., ФГАУ "НМИЦ здоровья детей" Минздрава России, г.Москва
12-20-12-45	Клинический случай мукополисахаридоза, тип I Филиппова В.В. Институт повышения квалификации специалистов здравоохранения, г.Хабаровск
12-45-13-00	Мукополисахаридоз, тип II особенности клиники, лечения Назаренко Л.П. Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г.Томск
13-00-13-40	Дефицит лизосомально кислой липазы: клиника, диагностика, лечение Лектор уточняется
13-40-14-00	Селективный скрининг на частые лизосомные заболевания Орлов Д.С. Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г.Томск

14-00-15-00	Обед
15-00-17-00	Проблемы диагностики и лечения наследственного ангионевротического отека. Председатели: Назаренко Л.П. Безбожная Е.В.
15-00-15-15	Генетика наследственного ангионевротического отека Назаренко Л.П. Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г.Томск
15-15-15-35	История пациента - долгий путь к диагнозу Файкова Ю. С. Председатель отделения межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком» по Московской области
15-35-16-05	Лечение и профилактика заболевания взрослых пациентов с наследственным ангионевротическим отеком. Бодня О. С. – доцент кафедры клинической аллергологии и иммунологии РМАПО, г.Москва
16-05-16-25	Деятельность межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком» , лекарственное обеспечение в регионах. Безбожный Д. В. Помощник заместителя Председателя правления межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком», г.Москва
16-25-16-45	Правовое сопровождение пациентов с наследственным ангионевротическим отеком Ушанков И. В. , юрист. г.Москва
16-45-17-00	Дискуссия
17-00	Заккрытие конференции