

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
«Томский национальный исследовательский медицинский центр
Российской академии наук»
Научно-исследовательский институт 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»

Научно-практическая конференция

«Орфанные болезни в практике врачей различных специальностей»

г. Томск, 19 сентября 2018 г.

ПРОГРАММА И ПРИГЛАШЕНИЕ

Конференц-зал
«Медико-генетический центр (Генетическая клиника)»
(г. Томск, Московский тракт, 3)

Томск 2018

ПРИГЛАШЕНИЕ

Глубокоуважаемый (ая) _____
приглашаем Вас принять участие в работе научно-практической конференции
«**Орфанные болезни в практике врачей различных специальностей**».

Заседания конференции будут проходить по адресу:
конференц-зал «Медико–генетического центра (Генетическая клиника)»
(г. Томск, Московский тракт, 3)

Регистрация участников проводится

19 сентября 2018г. в Медико–генетического центра
(Генетическая клиника)
(г. Томск, Московский тракт, 3) с 8-00 до 9-00

Оргкомитет конференции

Председатель
оргкомитета

Директор НИИ медицинской генетики,
член-корр. РАН, **В.А. Степанов**

Заместитель
председателя

Научный руководитель НИИ медицинской генетики,
академик РАН, **В.П. Пузырев**

Члены

Заместитель директора по научной и лечебной работе,
д.м.н., профессор **Л.П. Назаренко**

Заместитель директора по науке, д.б.н.,
профессор РАН, **И.Н. Лебедев**

Ученый секретарь института,
к.м.н. **И.Ю. Хитринская**

Главный врач Генетической клиники, к.м.н. **Г.Н. Сеитова**

Руководитель лаборатории популяционной генетики,
д.м.н. **М.С. Назаренко**

Младший научный сотрудник лаборатории
популяционной генетики **А.А. Слепцов**

Координаты оргкомитета

634050, Томск, Набережная реки Ушайки, 10
Московский тракт, 3
НИИ медицинской генетики РАН
Тел: (3822) 53-56-83

2018

«Орфанные болезни
в практике врачей
различных специальностей»

19 сентября 2018 г.
Медико-генетический центр (Генетическая клиника)
medgenetics.ru/conference/conference2018Orf

ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

ВОСКРЕСЕНЬЕ 19 сентября 2018 г.

8.00 - 9.00	Регистрация участников
9.00 - 9.30	Открытие конференции. Приветственное слово. <i>Пузырев В.П., научный руководитель НИИ медицинской генетики Холопов А.В., Начальник Департамента здравоохранения Томской области</i>
9.30 - 10.50	Новые возможности в диагностике и лечении классической фенилкетонурии <i>Председатели: к.м.н. Сеитова Г.Н., член-корр РАН, к.м.н. Масленников А.Б.</i>
9.30 - 9.50	Назаренко Л.П. Диагностика и лечение фенилкетонурии, новые возможности диагностики ВН₄ зависимой гиперфенилаланинемии. <i>Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск</i>
9.50 - 10.05	Сеитова Г.Н. Опыт организации нагрузочного теста и лечение сапроптерином. <i>Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск</i>
10.05 - 10.30	Мазурова Н.В. Система психолого-педагогической помощи детям с редкими заболеваниями и их родителям. <i>Руководитель подразделения психолого-педагогической помощи Морозовской ДГКБ, г. Москва.</i>
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. <i>Председатели: д.м.н. Минайчева Л.И., к.м.н. Салюкова О.А.</i>
11.20 - 11.50	Кондакова О.Б. Клинические особенности и диагностика нейронального цероидного липофусциноза второго типа. <i>ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии» Департамента здравоохранения г. Москвы (ГБУЗ НПЦ ДП ДЗМ), г. Москва</i>
11.50 - 12.20	Журкова Н.В. Дифференциальная диагностика мукополисахаридозов. <i>ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, г. Москва</i>

- 12.20 - 12.45 **Филиппова В.В. Клинический случай мукополисахаридоза, тип I.**
Институт повышения квалификации специалистов здравоохранения, г. Хабаровск
- 12.45 - 13.00 **Назаренко Л.П. Мукополисахаридоз, тип II особенности клиники, лечения.**
Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск
- 13.00 - 13.40 **Кекеева Т.Н. Дефицит лизосомальной кислой липазы в практике врача генетика на примере клинического наблюдения.**
Заведующая Медико-генетической консультацией ЦОЗСиР, главный генетик Комитета по здравоохранению Ленинградской области
- 13.40 - 14.00 **Орлов Д.С. Селективный скрининг на частые лизосомные заболевания.**
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: д.м.н. Назаренко Л.П., зам. председателя общественной организации. Безбожный Д.В.

15.00 - 15.15 **Назаренко Л.П. Генетика наследственного ангионевротического отека.**

Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск

15.15 - 15.35 **Файкова Ю.С. История пациента - долгий путь к диагнозу.**

Председатель отделения межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком» по Московской области

15.35 - 16.05 **Бодня О.С. Лечение и профилактика заболевания взрослых пациентов с наследственным ангионевротическим отеком.**

Доцент кафедры клинической аллергологии и иммунологии РМАПО, г. Москва

16.05 - 16.25 **Безбожный Д.В. Деятельность межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком», лекарственное обеспечение в регионах.**

Помощник заместителя Председателя правления межрегиональной общественной организации «Общество пациентов с наследственным ангионевротическим отеком», г. Москва

16.25 - 16.45 **Ушанков И.В. Правовое сопровождение пациентов с наследственным ангионевротическим отеком.**

Юрист. г. Москва

16.45 - 17.00 Дискуссия

17.00 Закрытие конференции