

**СИБИРСКОЕ ОТДЕЛЕНИЕ  
РОССИЙСКАЯ АКАДЕМИЯ МЕДИЦИНСКИХ НАУК  
НАУЧНО-ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ИНСТИТУТ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**ДЕПАРТАМЕНТ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ТОМСКОЙ ОБЛАСТИ**

**РОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО МЕДИЦИНСКИХ ГЕНЕТИКОВ**

**ВСЕРОССИЙСКОЕ ОБЩЕСТВО ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**

**«Медицинские и социальные проблемы орфанных болезней: диагностика,  
лечение, профилактика»**

**МЕЖДУНАРОДНАЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ**

**ПРОГРАММА**

**27 февраля 2014 г.**

**ОТКРЫТИЕ КОНФЕРЕНЦИИ**

«Дом ученых», ул. Советская, 45

**8-30-9-00 РЕГИСТРАЦИЯ УЧАСТНИКОВ**

**9-00 – 9-10 ПРИВЕТСТВЕННОЕ СЛОВО**

**Пузырев В.П.** - директор института, академик РАН, профессор, заслуженный деятель науки  
**Кобякова О.С.** – начальник Департамента Здравоохранения Томской области, профессор

***Пленарное заседание: Проблемы диагностики и лечения редких  
наследственных заболеваний***

**Председатели:** академик РАН, профессор, д.м.н. Пузырев В.П., профессор, д.м.н. Новиков П.В.

9-10-9-40	<b>Приоритетные направления в исследовании орфанных болезней</b> <i>академик РАН, профессор, д.м.н. Пузырев В.П. (г. Томск)</i>
9-40 – 10-10	<b>Проблема редких (орфанных) болезней и её решение в Российской Федерации</b> <i>профессор, д.м.н. Новиков П.В. (г. Москва)</i>
10-10-10-30	<b>Особенности раннего проявления лизосомных болезней накопления</b> <i>профессор, д.м.н. Назаренко Л.П. (г. Томск)</i>
10-30-10-40	<b>Кофе-брейк</b>

**Симпозиум: Современные молекулярные технологии в диагностике  
орфанных заболеваний**

**Председатели:** д.б.н. Лебедев И.Н., профессор, д.б.н. Поляков А.В., член-корр. РАЕН  
Масленников А.Б.

10-40-11-00	<b>Разработка универсальной системы диагностики наследственных заболеваний с использованием массового параллельного секвенирования</b> <i>к.б.н. Коваленко С.П. (г. Новосибирск)</i>
11-00-11-20	<b>Молекулярная диагностика причин заболевания в группе девочек «Дюшеннов»</b> <i>профессор, д.б.н. Поляков А.В. (г. Москва)</i>
11-20-11-40	<b>Случай аутосомно-рецессивной патологии при направляющем диагнозе МДД/МДБ</b> <i>к.м.н. Рыжкова О.П. (г. Москва)</i>
11-40-12-00	<b>Проблемы - обеспечения, взаимодействия и использования при применении молекулярных технологий</b> <i>член-корр. РАЕН Масленников А.Б. (г. Новосибирск)</i>
12-00-12-20	<b>Геномные технологии в диагностике интеллектуальных нарушений детского возраста</b> <i>д.б.н. Лебедев И.Н. (г. Томск)</i>
12-20-12-40	<b>Острые порфирии: классификация, патогенез, проблемы и осложнения. Когда нужно задуматься об острой порфирии</b> <i>к.м.н. Пищик Е.Г. (г. Санкт-Петербург)</i>
12-40-12-55	<b>Применение секвенатора нового поколения Ion PGM в выявлении наследственных заболеваний у детей</b> <i>Шагам Л.И. («Хеликон»)</i>
12-55-13-10	<b>Готовые решения для диагностики наследственных заболеваний и хромосомных нарушений</b> <i>к.б.н. Волков И.А. («Агентство Химэксперт»)</i>
13-10-14-00	<b>Обед</b>

**Симпозиум: «Организация помощи больным с нарушением обмена веществ»**

**Председатели:** д.м.н. Николаева Е.А., профессор, д.м.н. Ижевская В.Л., к.б.н. Одиноква О.Н.

14-00 – 14-20	<b>Наследственных болезней обмена органических кислот и митохондрий у детей</b> <i>д.м.н. Николаева Е.А. (г. Москва)</i>
14-20-14-40	<b>Ведение пациентов с лейцинозом</b> <i>Никитина Н.В., Беляева Т.И. (г. Екатеринбург)</i>
14-40-15-00	<b>Оценка медико-генетической помощи родителями больных с фенилкетонурией</b> <i>профессор, д.м.н. Ижевская В.Л. (г. Москва)</i>
15-00-15-35	<b>Современные аспекты диагностики и лечения болезни Ниманна-Пика типа С</b> <i>профессор, д.м.н. Новиков П.В. (г. Москва)</i>
15-35-15-45	<b>Кофе-брейк</b>

**Симпозиум: «Вспомогательные репродуктивные технологии в диагностике редких наследственных болезней»**

**Председатели:** д.б.н. Лебедев И.Н., к.б.н. Маркова Е.В.

15-45-16-05	<b>Преимплантационная генетическая диагностика в России: законодательная и методическая база</b> <i>к.б.н. Светлаков А.В., к.б.н. Маркова Е.В. (г. Красноярск)</i>
16-05-16-20	<b>Точное дозирование, как основа достоверных результатов лабораторных исследований</b> <i>Дженин С.В. («Эппендорф Раша»)</i>
16-20-16-40	<b>Успехи преимплантационной генетической диагностики редких заболеваний</b> <i>к.б.н. Маркова Е.В. (г. Красноярск)</i>
16-40-17-00	<b>Применение донорских гамет в программах вспомогательных репродуктивных технологиях</b> <i>Артюхова В.Г. (г. Красноярск)</i>
17-00-17-20	<b>Метод сравнительной геномной гибридизации для преимплантационного генетического скрининга. Результаты внедрения в клиническую практику</b> <i>Екимов А.Н. (г. Москва)</i>
17-20-17-40	Дискуссия. Принятие резолюции

**Коллоквиум: «Нерешенные проблемы в диагностике и лечении больных с орфанными заболеваниями»**

**Председатели:** д.м.н., профессор Назаренко Л.П., к.м.н. Рудко А.А.

17-40-18-40	<b>Доклады:</b> заведующие МГК – Республика Бурятия, Республика Тыва, Республика Алтай, Алтайский край, Красноярский край, Краснодарский край, Омская область, Кемеровская область, Новосибирская область, Свердловская область, Иркутская область <b>(все сообщения по 5 минут)</b>
19-00	<b>Ужин</b>

**28 февраля 2014 г**  
**Европейский День редких болезней**

Место проведения: «Дом ученых», ул. Советская, 45

**Симпозиум: «Муковисцидоз: проблемы и перспективы»**

**Председатели:** профессор, д.м.н. Капранов Н.И., профессор, д.м.н. Назаренко Л.П.

9-00- 9-40	<b>Организация медицинской помощи больным муковисцидозом в Российской Федерации</b> <i>профессор, д.м.н. Капранов Н.И. (г. Москва)</i>
9-40-10-20	<b>Современные технологии терапии муковисцидоза. Перспективы развития</b> <i>профессор, д.м.н. Кондратьева Е.И. (г. Москва)</i>
10-20-11-00	<b>Проблема поздней диагностики муковисцидоза</b> <i>профессор, д.м.н., Капранов Н.И., профессор, д.м.н. Кондратьева Е.И. (г. Москва)</i>
11-00 – 11-30	<b>Кофе-брейк</b>
11-30-12-00	<b>Диагностика муковисцидоза: проблемы и возможные пути решения</b> <i>профессор, д.м.н. Ильенкова Н.А, Чикунов В.В. (г. Красноярск)</i>
12-00 -12-15	<b>Организация молекулярной диагностики муковисцидоза в рамках неонатального скрининга и медико-генетического консультирования семей больных в Томской области</b> <i>к.б.н. Одинокова О.Н. (г. Томск)</i>
12-15-12-40	<b>Опыт работы регионального центра. Достижения и проблемы</b> <i>Протасова Т.А. (г. Кемерово)</i>
12-40-13-00	<b>Опыт работы регионального центра в г. Новосибирске</b> <i>к.м.н. Романенко Н.И. (г. Новосибирск)</i>
13-00-14-00	<b>Обед</b>

**Симпозиум: «Современные достижения диагностики и лечения фенилкетонурии и нарушений обмена тетрагидробиоптерина»**

**Место проведения:** «Дом Ученых», ул. Советская 45

**Председатели:** профессор, д.м.н. Новиков П.В., профессор, доктор медицины Трефц К.Ф., профессор, д.б.н. Поляков А.В.

14-00 - 15-30	<b>Современные достижения в организации помощи при фенилкетонурии и гиперфенилаланинемии, вызванной недостаточностью тетрагидробиоптерина</b> <i>профессор, доктор медицины Трефц К.Ф. (г. Гаммертинген, Германия)</i>
15-30 - 15-50	<b>Генетическая гетерогенность и ДНК-диагностика гиперфенилаланинемии в России</b> <i>к.м.н. Степанова А.А. (г. Москва)</i>
15-50 - 16-20	<b>Современные достижения диагностики и лечения фенилкетонурии и нарушений обмена тетрагидробиоптерина</b> <i>к.м.н. Бушуева Т.В. (г. Москва)</i>
16-20 - 16-30	<b>Кафе-брейк</b>
16-30 - 16-50	<b>Организация помощи больным с гиперфенилаланинемией в Сибирском регионе</b> <i>профессор, д.м.н. Назаренко Л.П. (г. Томск)</i>
16-50-17-20	<b>Проблемы диетического лечения фенилкетонурии у больных подросткового возраста</b> <i>Латыпов А.Ш. (г. Москва)</i>
17-20-18-00	<b>Мультидисциплинарный подход в диагностике наследственных болезней обмена веществ: реалии и проблемы в отечественном здравоохранении</b> <i>профессор, д.м.н. Ларионова В.И. (г. Санкт-Петербург)</i>

**1 марта 2014**

**Место проведения:** Генетическая клиника института, ул. Московский тракт, 3, конференц-зал

**Совещание:** организация медицинской помощи больным с фенилкетонурией

**Участники:** Назаренко Л.П., Трефц К.Ф., Бушуева Т.В., Латыпов А.Ш., руководители медико-генетических консультаций Сибирского, Уральского, Южного и Дальневосточного регионов

**28 февраля 2014 г.**

**Место проведения:** Генетическая клиника института, ул. Московский тракт, 3, конференц-зал

**Симпозиум: «Правовая школа для пациентов с редкими болезнями регионов Сибири»**

**Организаторы:** Всероссийское общество орфанных заболеваний (ВООЗ)

**При участии:**

- Всероссийского союза пациентов (рабочая группа по редким болезням)
- Межрегиональной общественной организации «Содействие инвалидам с детства, страдающим болезнью Гоше и их семьям»,
- Межрегиональной общественной организации «Помощь больным муковисцидозом»

**Председатели:** Мясникова И.В., Шамановская Ю.А.

09.00-09.30	<b>Регистрация участников</b>
09.30-09-45	<b>Открытие школы, приветствие</b>
09.45 -10.35	<b>Федеральное и региональное законодательство России в области редких болезней</b> <i>Мясникова И.В. (г. Москва)</i>
10.35-11.00	<b>Диагностика редких заболеваний и права пациента</b> <i>к.м.н. Захарова Е.Ю. (г. Москва)</i>
11-00-11-30	<b>Кафе-брейк</b>
11.30-12.00	<b>Путь пациента с редким заболеванием к получению лечения</b> <i>Шамановская Ю.А. (г. Санкт-Петербург)</i>
12.00 – 13.00	<b>Практическое занятие «Обращения пациентов с редкими заболеваниями в органы власти»</b> <i>Терехова М.Д., Мясникова И.В. (г. Москва)</i>
13-00-14-00	<b>Обед</b>

**Участники:**

**Пациенты и семьи пациентов с редкими заболеваниями из Томской области, Иркутской области, Новосибирской области, Республики Бурятия, Республики Алтай, Красноярского края (регионы уточняются).**

**Симпозиум: «Современные геномные технологии в медицине:  
молекулярная диагностика на ДНК-микрочипах»  
28 февраля 2014 г.**

**Место проведения:** НИИ медицинской генетики, ул. Набережная реки Ушайки, 10, конференц-зал

**Председатели:** д.б.н. Лебедев И.Н., к.б.н. Квон Д.А., Носков К.А.

10-00 - 10-15	<b>Компания ГенЭра и Agilent Genomics в России</b> <i>Носков К.А. («ГенЭра»), к.б.н. Квон Д.А. («Agilent Genomics»)</i>
10-15 - 10-35	<b>Обзор технологий Agilent Genomics для молекулярной диагностики: опыт внедрения в России и за рубежом, перспективы развития</b> <i>Носков К.А. («ГенЭра»)</i>
10-35 - 10-55	<b>Целевое высокопроизводительное ресеквенирование. Готовые решения Agilent для науки и диагностики</b> <i>к.б.н. Квон Д.А. («Agilent Genomics»)</i>
10-55 - 11-15	<b>Проблемы и перспективы микроматричной диагностики в клинической генетике и репродуктивной медицине</b> <i>д.б.н. Лебедев И.Н. (НИИ медицинской генетики, г. Томск)</i>
11-15 - 11-35	<b>Полногеномный генетический скрининг (ПГС) на чипах высокого разрешения. Результаты внедрения в клиническую практику</b> <i>Екимов А.Н. (г. Москва)</i>
11-35 - 11-55	<b>Технология агау-СГН в молекулярной онкологии: современные возможности и перспективы применения</b> <i>к.м.н. Скрябин Н.А. (г. Томск)</i>
11-55 - 12-15	<b>Возможности ДНК-микрочипов высокого разрешения в анализе соматической вариабельности генома при атеросклерозе</b> <i>Слепцов А.А., к.м.н. Назаренко М.С. (г. Томск)</i>
12-15 – 12-35	<b>Клиническая характеристика микроделеционных синдромов на основе данных агау-СГН</b> <i>Чечеткина Н.Н., к.б.н. Кашеварова А.А. (г. Томск)</i>
12-35 - 13-00	<b>Кофе-Брейк</b>
13-00 - 14-00	<b>Обзор оборудования для молекулярной диагностики на ДНК-микрочипах. Демонстрация программного обеспечения CytoGenomics на примере клинических случаев</b> <i>к.м.н. Скрябин Н.А. (г. Томск)</i>



## **ОРГКОМИТЕТ КОНФЕРЕНЦИИ**

**Председатель оргкомитета** - академик РАН, профессор, д.м.н. Пузырев В.П.

### **Члены оргкомитета:**

Назаренко Л.П.

Рудко А.А.

Масленников А.Б.

Лебедев И.Н.

Степанов В.А.

Кучер А.Н.

Саженова Е.А.

Пузырев К.В.

Минайчева Л.И.

Гусарова Е.В.

Леонтьев А.Л.