

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

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

Члены

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**

Председатель правления «Общество пациентов с  
наследственным ангионевротическим отеком»  
**Е.В. Безбожная**

### 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](http://medgenetics.ru/conference/conference2018Orf)

## ПРОГРАММА КОНФЕРЕНЦИИ

**СРЕДА 19 сентября 2018 г.**

<b>8.00 - 9.00</b>	<b>Регистрация участников</b>
9.00 - 9.30	<b>Открытие конференции. Приветственное слово.</b> <i>Пузырев В.П., научный руководитель НИИ медицинской генетики Холопов А.В., Начальник Департамента здравоохранения Томской области</i>
<b>9.30 - 10.50</b>	<b>Новые возможности в диагностике и лечении классической фенилкетонурии</b> <i>Председатели: к.м.н. Сеитова Г.Н., член-корр РАЕН, к.м.н. Масленников А.Б.</i>
9.30 - 9.50	<b>Назаренко Л.П. Диагностика и лечение фенилкетонурии, новые возможности диагностики ВН<sub>4</sub> зависимой гиперфенилаланиемии.</b> <i>Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск</i>
9.50 - 10.05	<b>Сеитова Г.Н. Опыт организации нагрузочного теста и лечение сапроптерином.</b> <i>Медико-генетический центр (генетическая клиника) НИИ медицинской генетики, г. Томск</i>
10.05 - 10.30	<b>Мазурова Н.В. Система психолого-педагогической помощи детям с редкими заболеваниями и их родителям.</b> <i>Руководитель подразделения психолого-педагогической помощи Морозовской ДГКБ, г. Москва.</i>
<b>10.30 - 11.00</b>	<b>Круглый стол с участием руководителей региональных медико-генетических служб: «Обсуждение вопросов профессионального стандарта врача-генетика»</b>
<b>10.30 - 10.45</b>	<i>Ашенбрэннер И.В. Информационная платформа биобанков, как основа развития фундаментальной науки и персонализированной медицины. Заместитель директора по развитию, АО «БАРС Групп»</i>
<b>11.00 - 11.20</b>	<b>Кофе-пауза</b>
<b>11.20 - 14.00</b>	<b>«Редкие» болезни от начала заболевания до диагноза и лечения.</b> <i>Председатели: д.м.н. Минайчева Л.И., к.м.н. Салюкова О.А.</i>
11.20 - 11.50	<b>Кондакова О.Б. Клинические особенности и диагностика нейронального цероидного липофусциноза второго типа.</b> <i>ГБУЗ «Научно-практический центр детской психоневрологии» Департамента здравоохранения г. Москвы (ГБУЗ НПЦ ДП ДЗМ), г. Москва</i>
11.50 - 12.20	<b>Журкова Н.В. Дифференциальная диагностика мукополисахаридозов.</b> <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**







Генеральный спонсор:

BIOMARIN

Спонсоры:



Shire



ALEXION

**ООО "МЕДИПАЛ-ОНКО"**