

**ПРОГРАММА  
НАУЧНОЙ КОНФЕРЕНЦИИ**

**"Актуальные проблемы клинической  
генетики редких болезней"**

**5 – 6 декабря 2013 года, Москва**

**Место проведения:**

г. Москва, Шипиловская ул., 28А , Гостиница «Милан»

**Заезд участников:**

4 декабря 2012 с 14 часов

**Регистрация:**

5 декабря 2012 с 08.30

**Организаторы конференции**

Российское общество медицинских генетиков,  
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Медико-генетический научный центр» Российской академии медицинских наук,  
Научный совет по медицинской генетике Российской академии медицинских наук,  
Кафедра медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики ГБОУ ДПО РМАПО Минздрава РФ.

**Спонсоры конференции:**

Джензайм, компания группы Санофи, ООО «Мерк», ООО «Актелион Фармасьютикалз Рус», ООО «Лайф Технолоджи», ООО «Компания Хеликон», ЗАО «Приборы», ООО «Агентство Химэксперт», ЗАО "Дина Интернешнл"

**5 декабря 2013 г., Зал «Россини»**

<b>9.30-9.45</b>	<b>Открытие</b>
<b>9.45-10.15</b>	Проблема редких (орфанных) заболеваний в России и нормативно-правовые аспекты ее решения. Новиков П.В., Россия
<b>10.15-10.45</b>	Медико-генетическое консультирование в системе медицинской помощи семьям больных редкими заболеваниями. Гинтер Е.К., Россия
<b>10.45-11.15</b>	Обнаружение патологических мутаций путем секвенирования полного экзона Семина Е., США
<b>11.15-11.45</b>	<b>Перерыв</b>
	<b>Актуальные проблемы лабораторной диагностики редких болезней в России</b>
<b>11.45-12.10</b>	«Роль высокопроизводительного секвенирования в генетической диагностике наследственных заболеваний у новорожденных» Павлов А.Е., Россия
<b>12.10-12.30</b>	Тандемная масс-спектрометрия: новые возможности применения метода для диагностики наследственных болезней обмена веществ Байдакова Г.В., Россия
<b>12.30-12.50</b>	Протоколы лабораторной диагностики редких болезней: международный опыт и практика российских лабораторий. Захарова Е.Ю., Россия
<b>12.50-13.15</b>	Преимплантационная диагностика моногенных заболеваний. Воскобоева Е.Ю., Россия
<b>13.15-14.00</b>	<b>Перерыв</b>
<b>14.00-14.35</b>	Патофизиология болезни Помпе Проф. Никитин С.С. (Россия)
<b>14.35-15.15</b>	Дифференциальная диагностика болезни Помпе с поздним началом. Проф. Альберто Дубровский (Аргентина)
<b>15.15-15.40</b>	Назаренко Л.П. "Особенности раннего проявления лизосомных болезней накопления"
<b>15.40- 16.00</b>	"Болезнь Ниманна-Пика тип С", докладчики д.м.н. Михайлова С.В., д.м.н. Захарова Е.Ю.
<b>16.00- 16.30</b>	<b>Перерыв</b>
<b>16.30-17.00</b>	Федоров Е.С., Салугина С.О., Захарова Е.Ю., Н.Н.Кузьмина "Аутовоспалительные синдромы (АВС): молекулярно-генетические механизмы, клиника, лечение"
<b>17.00-17.20</b>	Салугина С.О., Федоров Е.С., Захарова Е.Ю., Н.Н.Кузьмина " Криопирин-ассоциированные периодические синдромы (CAPS): клинико-генетические аспекты, современная терапия".
<b>17.20-17.40</b>	Иммунодефициты (название доклада будет объявлено позже)
<b>17.40-18.00</b>	Редкие болезни опорно-двигательной системы: особенности

	диагностики и лечения. Михайлова Л.К., Россия
--	---

**6 декабря 2013, зал «Россини»**

<b>Сателлитный симпозиум компании Genzyme</b>	
<b>9.30-10.10</b>	Опыт диагностики болезни Помпе в группах высокого риска И. Илла (Испания), Э. Каплер (Саудовская Аравия)
<b>10.20 – 11.00</b>	Болезнь Помпе:стораживающие признаки, клинические примеры Проф. Никитин С.С., Федотов В.П.
<b>11.00-11.30</b>	<b>перерыв</b>
<b>11.30-12.20</b>	Организация помощи при фенилкетонурии и гиперфенилаланинемии, вызванной нарушением обмена тетрагидробиоптерина: современные достижения и перспективы. Трефц К.Ф., Германия
<b>12.20-12.40</b>	Молекулярная диагностика ФКУ и нарушения обмена тетрагидробиоптерина. Поляков А.В., Россия
<b>12.40-13.00</b>	Современные достижения диагностики и лечения фенилкетонурии и нарушений обмена тетрагидробиоптерина. Бушуева Т.В.,Россия
<b>13.00-14.00</b>	Перерыв
<b>14.00-14.20</b>	Роль неонатального скрининга и регистра в оптимизации медицинской помощи больным муковисцидозом на примере Московского региона. Шерман В. Д, Россия
<b>14.20-14.40</b>	Молекулярные основы создания новых лекарственных средств при муковисцидозе Кондратьева Е.И., Россия
<b>14.40-15.20</b>	"Регистр больных с семейной гиперхолестеринемией Мешков А.Н., Россия
<b>15.20-15.40</b>	Эпидемиология и генетика адреногенитального синдрома Карева М.А., Блох С.П., Иванова О.Н., Петеркова В.А., Москва
<b>15.40-16.10</b>	Использование QF-PCR в пренатальной диагностике: 9-летний опыт Баденас С., Испания
<b>16.10- 16.30</b>	Перерыв
<b>16.30-18.00</b>	<b>Рабочее совещание по реализации национального проекта "Пренатальная (дородовая) диагностика нарушений развития ребенка" в регионах Российской Федерации</b>

**6 декабря Зал «Верди»**

<b>9.30-12.45</b>	Рабочее совещание организаций пациентов с редкими заболеваниями
<b>13.00-16.30</b>	Рабочее совещание по лечению болезни Помпе

