**Программа**

**Межрегиональной научно-практической конференции «Профилактика, диагностика и лечение наследственной и врожденной патологии», 23-25 августа 2017 г.**

 **г. Владивосток**

**23 августа 2017 г.**

**Место проведения:** ТГМУ, г. Владивосток, проспект Острякова, д. 2, (конференц-зал).

### Время проведения: 9.30-17.00

**Регистрация 9.00-9.30**

**Утреннее заседание** 9.30-13.00

**Тема:** «**Пренатальная диагностика и профилактика врожденных и наследственных аномалий на региональном уровне**»

**Председатели:** Ибрагимова Е.В., Шутка Е.В., Воронин С.В.

9.30-09.40. Приветствие участников конференции

О совершенствовании системы профилактики и диагностики ВПР и НЗ Воронин С.В.Главный специалист по медицинской генетике МЗ РФ в ДФО, зав. КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», к.м.н., Владивосток. 20 минут

Оказание помощи детям с наследственными и врожденными аномалиями на примере муковисцидоза. Васильева Т.Г. Главный педиатр ДЗ ПК, д.м.н. Владивосток. 20 минут

Аудит пренатального скрининга отклонений в развитии плода в первом триместре беременности в Приморском крае. Воронин С.В. зав. КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», к.м.н., Владивосток. 20 минут

Анализ состояния пренатальной диагностики врожденных и наследственных заболеваний по данным окружных кабинетов пренатальной диагностики и педиатрической службы:

гг. Арсеньев, Артем, Дальнегорск, Спасск-Дальний, Находка, Партизанск, Уссурийск, п. Лучегорск, КГБУЗ «ВРД№1», КГБУЗ «ПКПЦ», КГБУЗ «ВКРД №3», КГБУЗ « ВРД №4».

Регламент – 10 минут для территорий, 5 минут для роддомов.

«Профилактика врожденных пороков развития в практике врача-генетика и акушера-гинеколога». Максимова Ю. В., главный генетик Новосибирской области, зав. каф. медицинской генетики ФГБОУ ВО НГМУ, д.м.н., проф., Новосибирск. 20 минут

«Заготовка мезенхимальных гемопоэтических стволовых клеток пуповинной крови на примере клеток». Горбатюк Н.Г., зав. отделением клеточных технологий ГАУЗ «ККЦ СВМП», г. Владивосток. 10 минут

Дискуссия, подведение итогов работы заседания

13.00-14.00 - Перерыв

**Вечернее заседание** 14.00-17.00

**Сложные вопросы диагностики и лечение врожденной и наследственной патологии**

**Председатели:** Куцев С.И., Воронин С.В., Васильева Т.Г.

**"Современные аспекты диагностики и лечения наследственных орфанных заболеваний". Куцев С.И., главный специалист по медицинской генетики МЗ РФ, директор ФГБНУ "МГНЦ", чл.- корр. РАН, Москва** **30 мин**

Орфанные болезни, проблемы диагностики и лечения, перспективы на региональном уровне. Воронин С.В., главный специалист по медицинской генетике МЗ РФ в ДФО, зав. КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», к.м.н., Владивосток. 10 минут

Как заподозрить болезнь Гоше у детей. Сметанина Н.С., Зам директора Института гематологии, иммунологии и клеточных технологий, ФГБУ «ННПЦ ДГОИ им. Д.Рогачева», д.м.н., проф., Москва 40 минут

Трудности интерпретации результатов исследования ДНК. Максимов В.Н., зав. лабораторией молекулярно-генетических исследований терапевтических заболеваний НИИТПМ, ИЦиГ СО РАН, кафедры медицинской генетики и биологии ФГБОУ ВО НГМУ, д.м.н., проф., Новосибирск. 20 минут

Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена флюорометрическим методом в Приморском крае. Бруенок Е.В., врач лабораторный генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 10 минут

Наследственные аспекты привычной потери плода и хромосомной патологии. Тюрина О.В.,КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 20 минут

Разбор клинического случая сложной хромосомной перестройки у ребенка с задержкой психомоторного развития, эпилепсией и множественными аномалиями развития. Михайлик Л.И., врач лабораторный генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП» 10 мин.

Роль нейрофункциональных исследований в диагностике наследственный метаболических заболеваний у детей. Кулагин В.Н., руководитель лаборатории нейрофункциональной диагностики  ММЦ «Неврон». Владивосток. 20 минут

Диагностика и лечение врожденной и наследственной патологии в Магаданской области. Джентемирова М.Э., зав. кабинетом медицинской генетики ОГБУЗ «Магаданский родильный дом». 10 минут

Дискуссия и подведение итогов заседаний первого дня работы конференции

**24 августа 2017 г.**

**Регистрация участников 9.00-9.30**

**Утреннее заседание** 9.30-13.00

**Диагностика и лечение лизосомных болезней**

**Председатели:** Куцев С.И., Максимова Ю.В., Воронин С.В.

Клиническая картина мукополисахаридозов. Бахарева Л.И. Зав. педиатрическим отделением ГАУЗ «Областная детская клиническая больница», Екатеринбург. 40 минут

Клиника, диагностика и лечение МПС 2-го типа. Воронин С.В., зав. КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», к.м.н., Владивосток. 20 минут

Болезнь Помпе - вопросы диагностики. Максимова Ю. В., главный генетик Новосибирской области, зав. каф. медицинской генетики ФГБОУ ВО НГМУ, д.м.н., проф., Новосибирск. 40 минут

Диагностика наследственных заболеваний с использованием массивного параллельного секвенирования. Рыжкова О.П., Поляков А.В., зав. лабораторией ДНК-диагностики **ФГБНУ** «МГНЦ», д.б.н., проф., Москва. 30 минут

Дефицит лизосомной кислой липазы. Сложности диагностики в клинической практике. Пронина Е.Н. Врач генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 20 минут

Диагностика лизосомных заболеваний методом тандем-мас-спектрометрии. Чаусова П.А., врач лабораторный генетик ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 20 минут

"Клинический случай диагностики МПС 1-го типа" - Филиппова Валентина Васильевна, главный генетик Хабаровского края, к.м.н., Хабаровск. 15 минут

Клинический разбор пациента с синдромом Хантера с сохраненным когнитивным статусом. Дмитриева Т.Т. главный генетик Камчатского края, Петропавловск-Камчатский.15 минут

Клинический пример: диагностика МПС 6-го типа. Воронин С.В. зав. КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», к.м.н., Владивосток.15 минут

Дискуссия, подведение итогов работы заседания

**Вечернее заседание** 14.00-17.00

**Тема:** «**Диагностика и лечение наследственных болезней обмена». «Массовый скрининг на наследственные заболевания обмена веществ методом тандем-масс-спектрометрии. «Новые» - «старые» НБО диагностируемые в рамках скрининга**» школа для врачей неонатологов, педиатров, невропатологов, координаторов неонатального скрининга, др. специалистов

**Председатели:** Поляков А.В., Семечкина А.Н., Воронина В.Г.

Молекулярно-генетическая диагностика ФКУ, корреляция фенотип/генотип . Поляков А.В., зав. лабораторией ДНК-диагностики **ФГБНУ** «МГНЦ», д.б.н., проф., Москва Москва. 30  минут

Фенилкетонурия -  современные аспекты ранней клинической диагностики и лечения. Бушуева Т.В. к.м.н. Москва. 30 минут

Фенилкетонурия. От скрининга новорожденного до рождения ребенка самим больным с ФКУ. Воронина В.Г., зав. консультативным отделением КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», к.б.н., Владивосток 20 минут

Неонатальный и селективный скрининг наследственных болезней обмена методом тандем-мас-спектрометрии. Чаусова П.А., врач лабораторный генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 20 минут

«Применение тандемной масс-спектрометрии в технологии неонатального и селективного скрининга. Опыт Свердловской области». Никитина Н.В. Заведующая отделением медико-генетического консультирования ГБУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», к.м.н. Екатеринбург. 20 минут

Клиника, диагностика и лечение гомоцистинурии. Семечкина А.Н., главный научный сотрудник ФГБУ «Московский НИИ педиатрии и детской  хирургии», д.м.н., Москва. 20 минут

Клиника, диагностика и лечение тирозинемии. Михайлик Л.И. Врач генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 10 минут

Клиника, диагностика и лечение глутаровой ацидемии. Сергеева Н.Ю. Врач генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 10 минут

Клиника, диагностика и лечение лейциноза. Милкина Е.Ю. Врач генетик КМГК ГАУЗ «ККЦ СВМП», Владивосток. 10 минут

Дискуссия. Обсуждение итогов второго дня.

**25 августа 2017 г.**

ГАУЗ «ККЦ СВМП», 10 этаж, конференц-зал, г. Владивосток, ул. Уборевича 30/37.

9.00-9.30 регистрация

9.30-11.00.

 Круглый стол. «Оптимизация и варианты развития службы пренатальной диагностики»,

**Модераторы:** Куцев С.И., Шутка Е.В., Воронин С.В., Воронина В.Г., Лаптева Е.М.

11.00-11.15 перерыв

11.15-13.00

Круглый стол. «Оптимизация системы оказания помощи пациентам с наследственной и врожденной патологией»

**Модераторы:** Семечкина А.Н., Максимова Ю.В., Воронин С.В., Васильева Т.Г., Воронина В.Г.

**13.00-14.00**

**Дискуссия. Подведение итогов конференции. Закрытие.**

**Дополнительное мероприятие (по согласованию):**

**Школа для пациентов и родителей пациентов с фенилкетонурией**

**26 августа 2017 г.**

ГАУЗ «ККЦ СВМП», 10 этаж, конференц-зал, г. Владивосток, ул. Уборевича 30/37.

9.00-9.30 регистрация

9.30-11.30.

**Лекторы:**

Никитина Н.В. Заведующая отделением медико-генетического консультирования ГБУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», к.м.н. Екатеринбург.

Бахарева Л.И. Зав. педиатрическим отделением ГАУЗ «Областная детская клиническая больница», Екатеринбург.