



VI Всероссийский научно-практический конгресс с международным участием

ОРФАННЫЕ БОЛЕЗНИ

посвященный 55-летию медико-генетической
службы России и 55-летию Медико-генетического
научного центра им. академика Н.П. Бочкова

20–21 июня 2024 | г. Москва, Radisson Slavyanskaya Hotel

orphancongress.ru

ОТЧЕТ О КОНГРЕССЕ



ИНФОРМАЦИЯ

ОРГАНИЗАТОРЫ



Министерство здравоохранения
Российской Федерации;



Министерство науки и высшего образования
Российской Федерации;



Ассоциация медицинских генетиков;



Федеральное государственное бюджетное
научное учреждение «Медико-генетический
научный центр имени академика Н.П. Бочкова»;



Российское общество медицинских генетиков;



Автономная некоммерческая организация дополнительного
профессионального образования (АНО ДПО)
«Институт непрерывного медицинского образования».



ОРГКОМИТЕТ

СОСТАВ ПРОГРАММНОГО И ОРГАНИЗАЦИОННОГО КОМИТЕТА

Куцев Сергей Иванович — (председатель оргкомитета) академик РАН, президент Ассоциации медицинских генетиков, директор ФГБНУ «МГНЦ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России

Бухарова Татьяна Борисовна — к.б.н., заместитель директора — директор ИВиДПО, ведущий научный сотрудник лаборатории генетики стволовых клеток, доцент кафедры медицинской генетики ФГБНУ «МГНЦ»

Бушуева Татьяна Владимировна — д.м.н., доцент, профессор кафедры биохимической генетики и наследственных болезней обмена веществ ИВДПО ФГБНУ «МГНЦ», главный научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России

Воронин Сергей Владимирович — к.м.н., главный врач ФГБНУ «МГНЦ», заместитель председателя профильной комиссии по медицинской генетике Минздрава России, главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава России в Дальневосточном федеральном округе

Воронина Екатерина Сергеевна — к.м.н., заведующая лабораторией мутагенеза, ученый секретарь ФГБНУ «МГНЦ»

Гинтер Евгений Константинович — д.б.н., профессор, академик РАН, научный руководитель ФГБНУ «МГНЦ», заслуженный деятель науки РФ

Гольдштейн Дмитрий Вадимович — д.б.н., профессор, заведующий лабораторией генетики стволовых клеток ФГБНУ «МГНЦ»

Дадали Елена Леонидовна — д.м.н., профессор, главный научный сотрудник научно-консультативного отдела, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ»

Захарова Екатерина Юрьевна — д.м.н., доцент, заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ, заведующая лабораторией селективного скрининга ФГБНУ «МГНЦ»

Зинченко Рена Абульфазовна — д.м.н., профессор, член-корреспондент РАН, заслуженный деятель науки РФ, заместитель директора по научно-клинической работе, заведующая лабораторией генетической эпидемиологии ФГБНУ «МГНЦ»

Ижевская Вера Леонидовна — (заместитель председателя оргкомитета) д.м.н., доцент, заместитель директора по научной работе ФГБНУ «МГНЦ», председатель Общероссийской общественной организации «Российское общество медицинских генетиков»

Кадышев Виталий Викторович — д.м.н., доцент, руководитель научно-клинического центра генетики глазных болезней, заведующий кафедрой офтальмогенетики ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», ведущий научный сотрудник лаборатории генетической эпидемиологии, куратор по наследственным глазным болезням РФ, врач-генетик, офтальмолог высшей квалификационной категории ФГБНУ «МГНЦ»

Кондратьева Елена Ивановна — д.м.н., профессор, руководитель научно-клинического отдела муковисцидоза, заведующая кафедрой генетики болезней дыхательной системы ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», заместитель директора по науке ГБУЗ МО «НИКИ детства МЗ МО»

Кузенкова Людмила Михайловна — д.м.н., профессор, начальник центра детской психоневрологии, заведующая отделением психоневрологии и психосоматических патологий, врач-педиатр ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России

Маркова Татьяна Владимировна — д.м.н., заведующая научно-консультативным отделом, врач-генетик ФГБНУ «МГНЦ»

Матулевич Светлана Алексеевна — д.м.н., заведующая Кубанской межрегиональной медико-генетической консультацией ГБУЗ «НИИ — ККБ № 1», главный внештатный генетик Минздрава Краснодарского края

Никитин Сергей Сергеевич — д.м.н., профессор, заведующий кафедрой генетики неврологических болезней ИВДПО ФГБНУ «МГНЦ», председатель РОО «Общество специалистов по нервно-мышечным болезням»

Николаева Елена Борисовна — главный врач ГАУЗ Свердловской области «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», заслуженный врач РФ, врач высшей категории



ОРГКОМИТЕТ

СОСТАВ ПРОГРАММНОГО И ОРГАНИЗАЦИОННОГО КОМИТЕТА

Поляков Александр Владимирович — д.б.н., профессор, член-корреспондент РАН, заведующий лабораторией ДНК-диагностики ФГБНУ «МГНЦ»

Румянцев Александр Григорьевич — д.м.н., профессор, академик РАН, научный руководитель ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

Рыжкова Оксана Петровна — к.м.н., доцент кафедры молекулярной генетики и биоинформатики ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», заведующая Центром коллективного пользования «Геном», старший научный сотрудник лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «МГНЦ»

Скоблов Михаил Юрьевич — к.б.н., заведующий лабораторией функциональной геномики ФГБНУ «МГНЦ»

Смирнихина Светлана Анатольевна — к.м.н., заведующая лабораторией редактирования генома ФГБНУ «МГНЦ»

Стрельников Владимир Викторович — д.б.н., доцент, профессор кафедры общей и медицинской генетики ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, заведующий лабораторией эпигенетики, врач — лабораторный генетик лаборатории молекулярно-генетической диагностики 2 ФГБНУ «МГНЦ»

Тюльпаков Анатолий Николаевич — д.м.н., заведующий кафедрой генетики эндокринных заболеваний ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ»

Тюменцева Елена Станиславовна — д.м.н., директор Ассоциации медицинских генетиков

Цыганкова Полина Георгиевна — к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории наследственных болезней обмена веществ, начальник отдела контроля качества ФГБНУ «МГНЦ»

Черных Вячеслав Борисович — д.м.н., профессор кафедры общей и медицинской генетики ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России, профессор кафедры эндокринных болезней ИВиДПО ФГБНУ «МГНЦ», заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции ФГБНУ «МГНЦ»

Шилова Надежда Владимировна — д.м.н., доцент, заведующая лабораторией цитогенетики молекулярной ФГБНУ «МГНЦ»

Щагина Ольга Анатольевна — д.м.н., заведующая лабораторией Молекулярно-генетической диагностики № 1, заведующая кафедрой молекулярной генетики и биоинформатики ИВиДПО, ведущий научный сотрудник лаборатории ДНК-диагностики ФГБНУ «МГНЦ»

Щербина Анна Юрьевна — д.м.н., профессор, заведующая отделением клинической иммунологии, заместитель директора Института гематологии, иммунологии и клеточных технологий ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева» Минздрава России

НАУЧНАЯ ПРОГРАММА

Научная программа VI Всероссийского научно-практического конгресса состояла из 55 симпозиумов, 7 лекций, пленарного заседания, дискуссионной сессии и заседания Профильной комиссии главных внештатных специалистов по медицинской генетике субъектов Российской Федерации.

Выступления экспертов проходили в **6-и залах**.



> 60 секций научной программы



Программу готовили
>180 докладчиков



НАУЧНАЯ ПРОГРАММА

Генетики и врачи смежных специальностей обсудили с участниками Конгресса вопросы диагностики и лечения генетических заболеваний, современные подходы к диагностике и терапии орфанных болезней, терапию муковисцидоза, эпидемиологию и генетическую гетерогенность наследственных болезней, митохондриальные болезни, полногеномные исследования в медицинской генетике, ахондроплазии, расширенный неонатальный скрининг, наследственные эндокринопатии, болезнь Ниманна, нейрофиброматоз 1 типа, российские разработки в области генной терапии орфанных болезней, современные технологии дородовой диагностики моногенных болезней, альфа-маннозидоз, болезнь Фабри, наследственные гиперлипидемии, детскую эпилептологию, офтальмогенетику и многое другое.





КРЕДИТЫ НМО

Мероприятие аккредитовано в системе **непрерывного медицинского образования (НМО)**.

Конгресс включен в план научно-практических мероприятий «Приказом МЗ РФ об утверждении плана научно-практических мероприятий на 2024 год».



ВЫСТАВКА

На Конгрессе была представлена тематическая выставочная экспозиция, в которой приняли участие ведущие производители и дистрибьюторы медицинской продукции.





СТАТИСТИКА

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ



822

участника
посетили
площадку
очно



1872

участника
подключились
онлайн

3215 специалистов
зарегистрировались

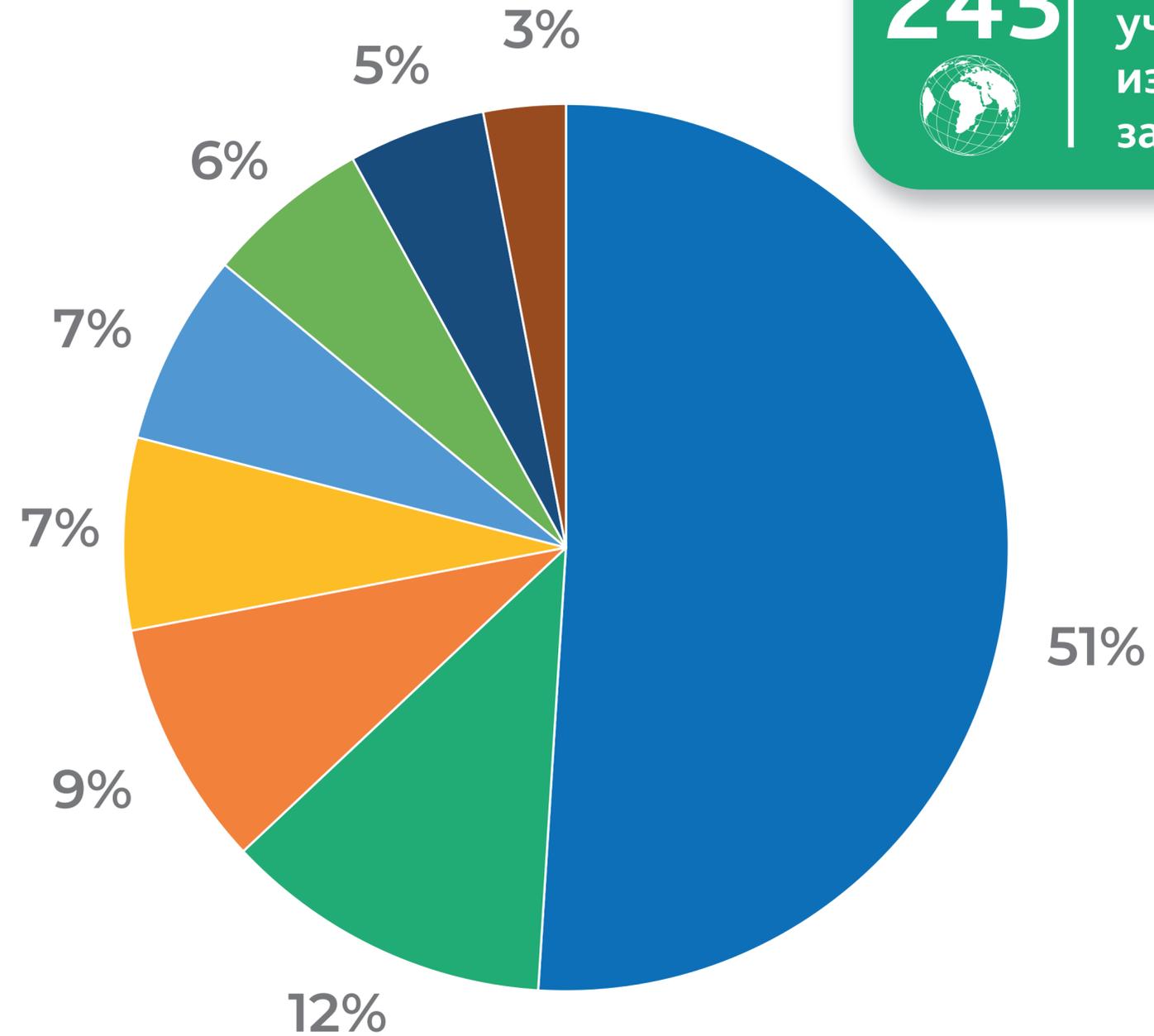




СТАТИСТИКА

ФЕДЕРАЛЬНЫЕ ОКРУГА

- Центральный федеральный округ
- Приволжский федеральный округ
- Сибирский федеральный округ
- Северо-Западный федеральный округ
- Южный федеральный округ
- Северо-Кавказский федеральный округ
- Уральский федеральный округ
- Дальневосточный федеральный округ



243



участника
из стран
зарубежья



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА
Н.П. БОЧКОВА



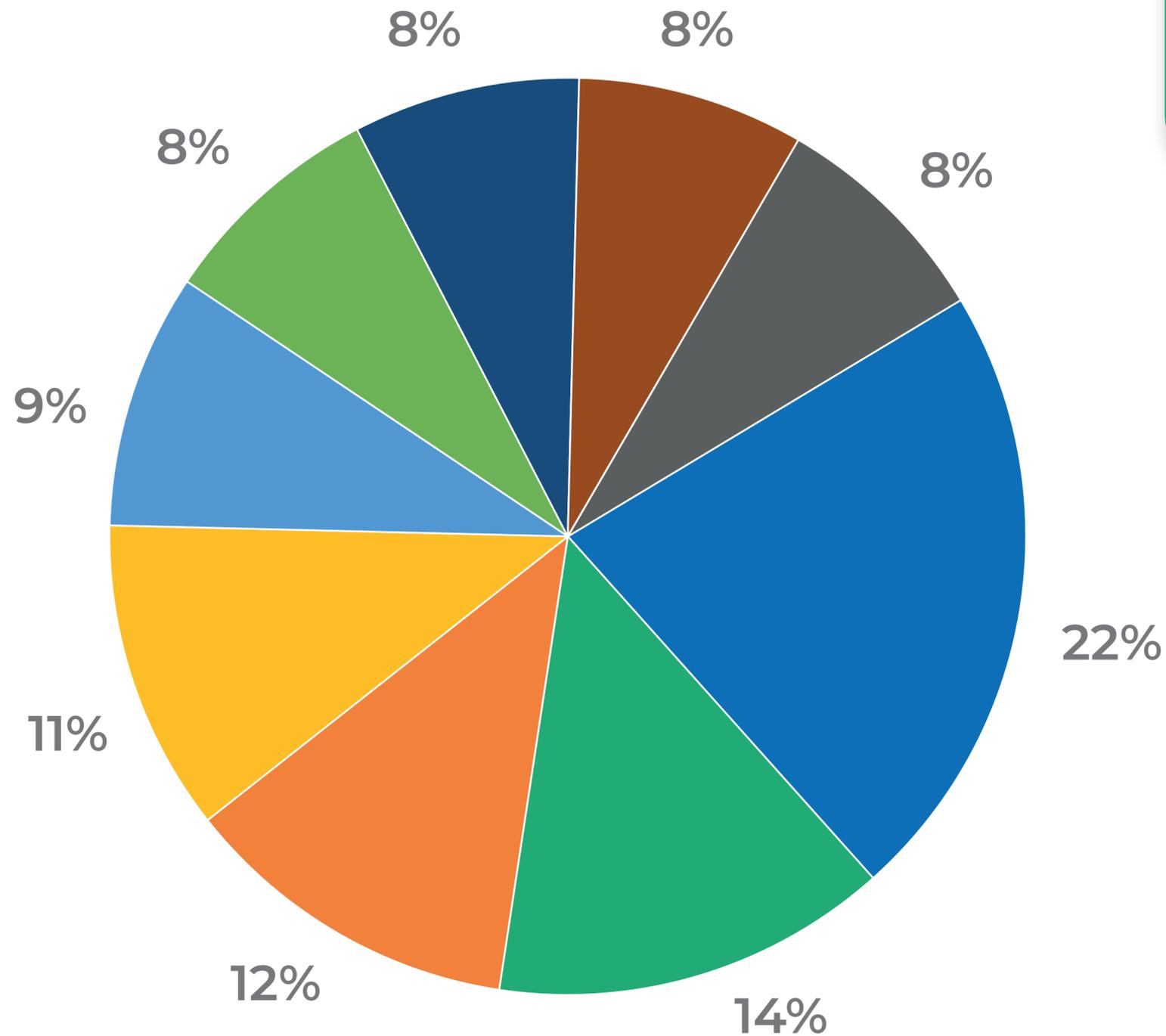
МОУДО
«ИНСТИТУТ НЕПРЕРЫВНОГО
МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ»



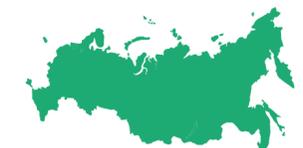
СТАТИСТИКА

ТОП-10 РЕГИОНОВ

- Санкт-Петербург
- Московская область
- Ставропольский край
- Новосибирская область
- Краснодарский край
- Свердловская область
- Томская область
- Ростовская область
- Нижегородская область



1192
участника
из Москвы



Всего
регионов
85



МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ
НАУЧНЫЙ ЦЕНТР
ИМЕНИ АКАДЕМИКА
Н.П. БОЧКОВА



ИОЛПО
«ИНСТИТУТ НЕПРЕРЫВНОГО
МЕДИЦИНСКОГО ОБРАЗОВАНИЯ»

СТАТИСТИКА

СТРАНЫ-УЧАСТНИЦЫ



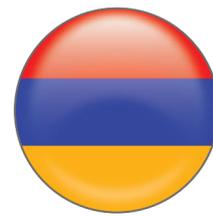
Россия



Абхазия



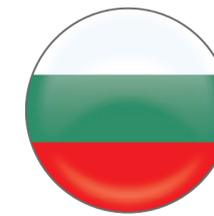
Азербайджан



Армения



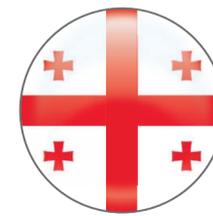
Беларусь



Болгария



Великобритания



Грузия



Казахстан



Китай



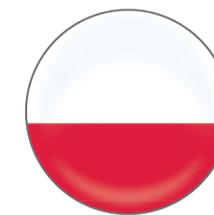
Кыргызстан



Мозамбик



Молдова



Польша



США



Таджикистан



Туркменистан



Узбекистан



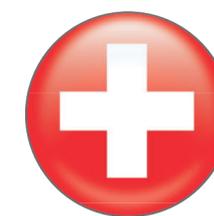
Украина



Франция



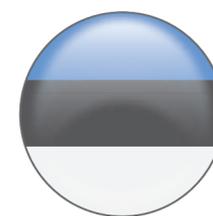
Чили



Швейцария



Эквадор



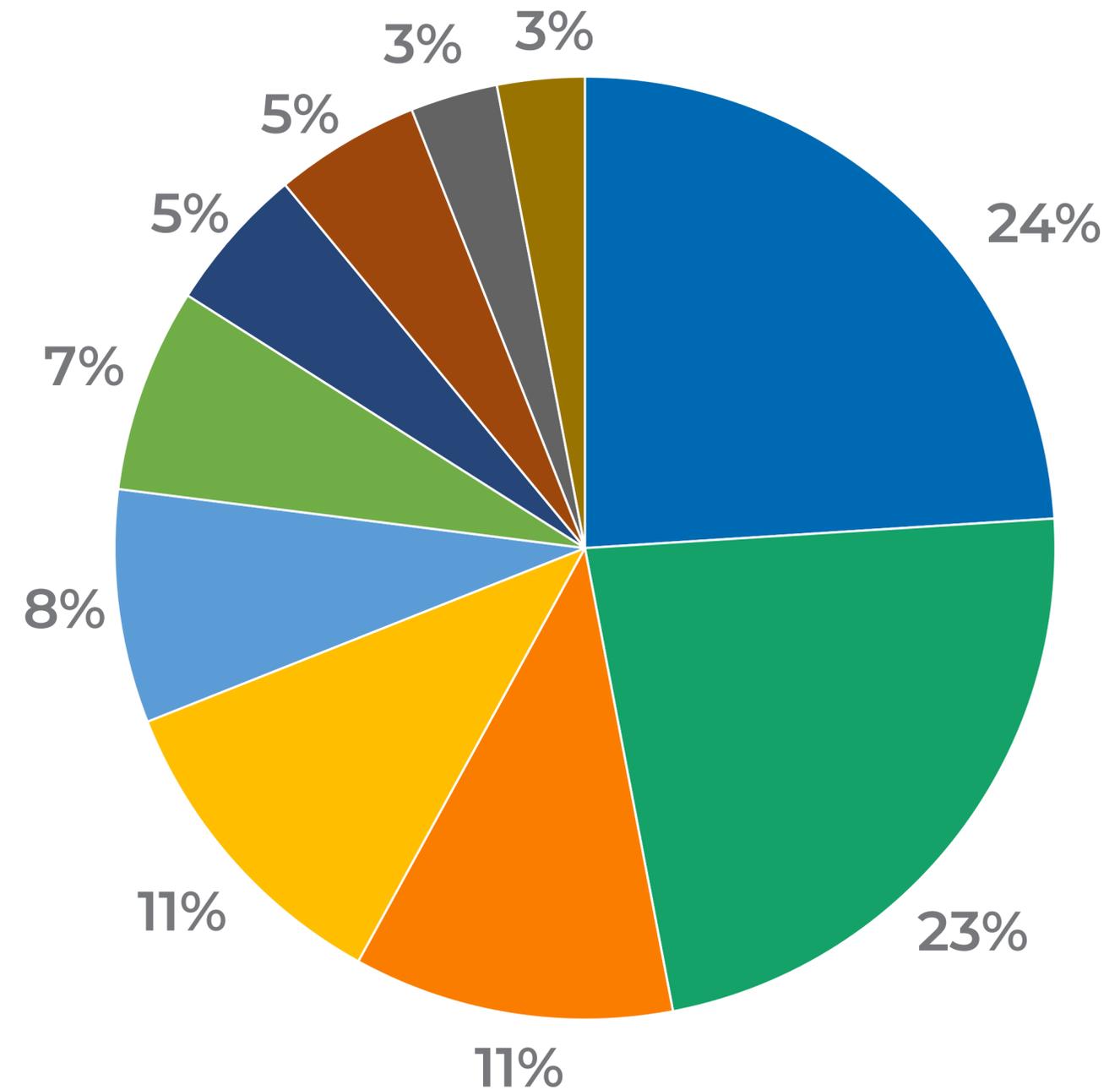
Эстония



СТАТИСТИКА

ТОП-10 СПЕЦИАЛЬНОСТЕЙ

- Генетика
- Педиатрия
- Генетика лабораторная
- Терапия
- Неврология
- Клиническая лабораторная диагностика
- Организация здравоохранения и общественное здоровье
- Пульмонология
- Гастроэнтерология
- Акушерство и гинекология



СТАТИСТИКА. ОНЛАЙН

ТОП САМЫХ ПОСЕЩАЕМЫХ СИМПОЗИУМОВ 20 ИЮНЯ

	ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ	490
	ПАЦИЕНТ С АЛЬФА-МАННОЗИДОЗОМ: ЧТО НАМ НЕОБХОДИМО СДЕЛАТЬ, ЧТОБЫ ИЗМЕНИТЬ ЕГО ЖИЗНЬ К ЛУЧШЕМУ	389
	МИТОХОНДРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ	359
	РОЛЬ РОССИЙСКОЙ НАУКИ И ПРОМЫШЛЕННОСТИ В ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ	297
	СОВРЕМЕННЫЕ АСПЕКТЫ ДИАГНОСТИКИ И ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С НАСЛЕДСТВЕННЫМИ НАРУШЕНИЯМИ ЛИПИДНОГО ОБМЕНА. ГОМОЗИГОТНАЯ СЕМЕЙНАЯ ГИПЕРХОЛЕСТЕРИНЕМИЯ И ЛИПОДИСТРОФИИ	267



СТАТИСТИКА. ОНЛАЙН

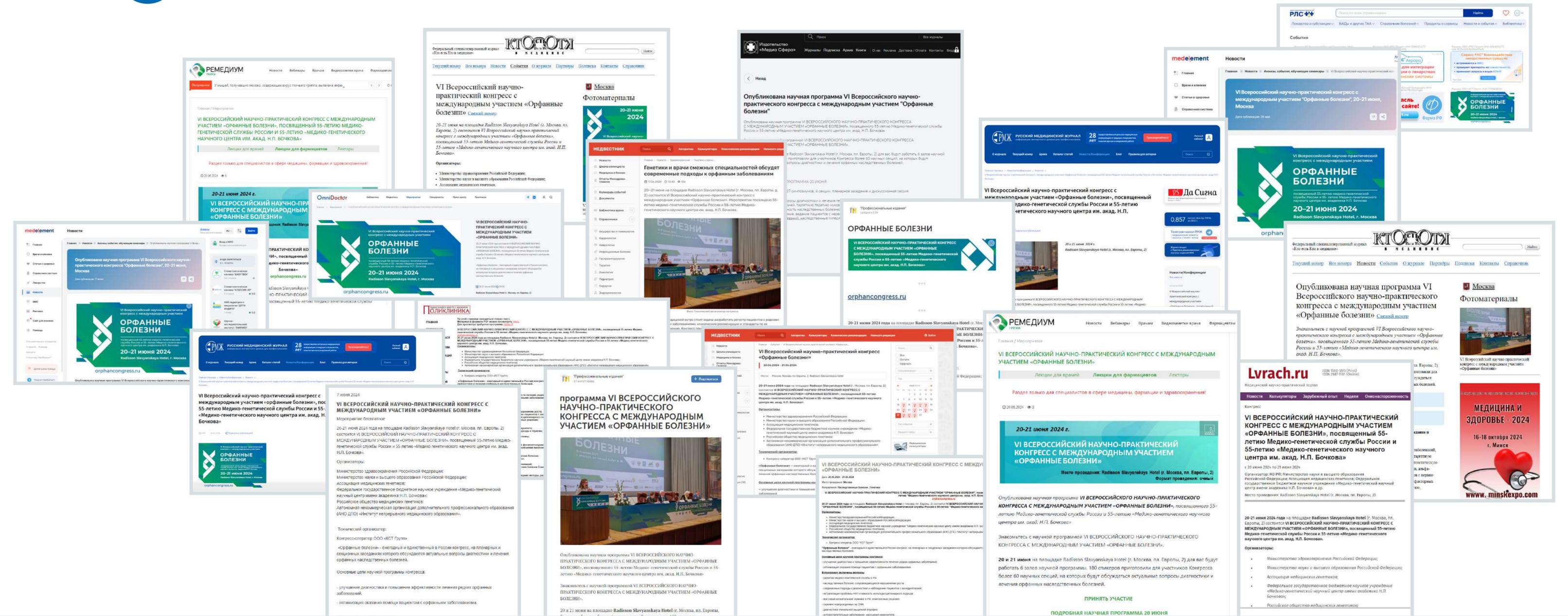
ТОП САМЫХ ПОСЕЩАЕМЫХ СИМПОЗИУМОВ 21 ИЮНЯ

-  ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ДАННЫХ ПОЛНОГЕНОМНЫХ
ИССЛЕДОВАНИЙ В МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКЕ:
ВОПРОСЫ И РЕШЕНИЯ **325**
-  НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ-2024 В РОССИИ:
МНЕНИЕ ЭКСПЕРТОВ **286**
-  НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЭНДОКРИНОПАТИИ. ЧАСТЬ 1 **280**
-  НЕЙРОФИБРОМАТОЗ 1 ТИПА: ДИАГНОСТИКА
И НАБЛЮДЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ
МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНОЙ КОМАНДОЙ **259**





ПУБЛИКАЦИИ О КОНГРЕССЕ







СПОНСОРЫ

СТРАТЕГИЧЕСКИЙ СПОНСОР



ГЕНЕРАЛЬНЫЕ СПОНСОРЫ



ОФИЦИАЛЬНЫЕ СПОНСОРЫ



СПОНСОРЫ

УЧАСТНИКИ





ИНФОРМАЦИОННЫЕ ПАРТНЕРЫ

OmniDoctor

PCR NEWS
амплифицируем главное



Мобильное приложение
Справочник
врача

Доктор на работе



ИЗДАТЕЛЬСКАЯ ГРУППА
«ГЭОТАР-Медиа»

ИЗДАТЕЛЬСТВО
ДИНАСТИЯ
Вопросы
практической педиатрии

ИННОВАЦИОННАЯ
ФАРМАКОТЕРАПИЯ

КТО ОСТЬ ОТЖИ
Who is Who
В МЕДИЦИНЕ

Lvrach.ru
Медицинский научно-практический портал

МВ МЕДВЕСТИК
www.medvestnik.ru

MEDIAMEDICA

ИЗДАТЕЛЬСТВО
МЕДИА СФЕРА

Медицинский
алфавит

МЕД КНИГА
СЕРВИС

МЕДФОРУМ
АГЕНТСТВО МЕДИЦИНСКОЙ ИНФОРМАЦИИ

medelement
медицинская платформа

Журнал
ПОЛИКЛИНИКА

ПОРТАЛ & ЖУРНАЛ
Пространство Здоровья
space
HEALTH
space-health.ru

ПИ
ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ
ИЗДАНИЯ

РЕМЕДИУМ
ГРУППА

РЕГИСТР ЛЕКАРСТВЕННЫХ СРЕДСТВ РОССИИ®
РЛС®

РМЖ
НАУЧНОЕ
ИЗДАНИЕ ДЛЯ
ПРАКТИКУЮЩИХ
ВРАЧЕЙ

РУССКИЙ ВРАЧ
ИЗДАТЕЛЬСКИЙ
ДОМ



ОТЗЫВЫ УЧАСТНИКОВ

Мамедов А.П.:

«Уважаемый оргкомитет и коллеги 3 год я, будучи семейным врачом участвую в вашем конгрессе, с большим интересом слушаю докладчиков и хочу поблагодарить вас за конгресс, спасибо всем!»

Ширкова Н.Б.:

«Огромное спасибо всем!!!»

Газвинова Э.А.:

«Спасибо за очень интересные доклады!»

Юрина Л.В.:

«Спасибо организаторам и лекторам за отличную конференцию!»

Мищенко Т.В.:

«Спасибо! Прекрасный доклад!»

Федотова О.О.:

«Очень информативно. Спасибо!»

Суркова Ю.С.:

«Спасибо Вам за организацию!»

Кишинская Е.И.:

«Великолепные доклады, большое спасибо!»

Воропай Л.В.:

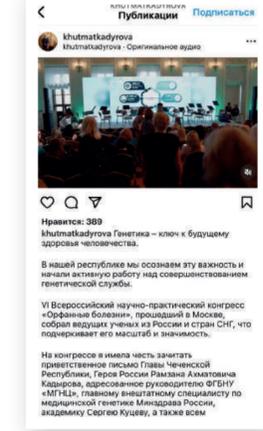
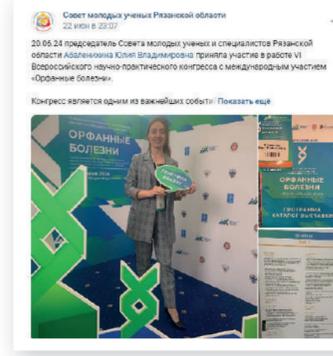
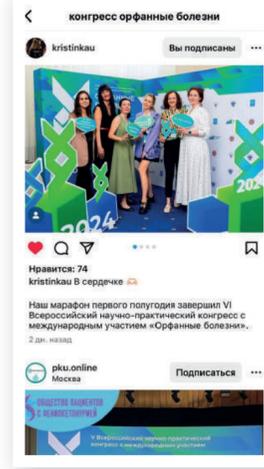
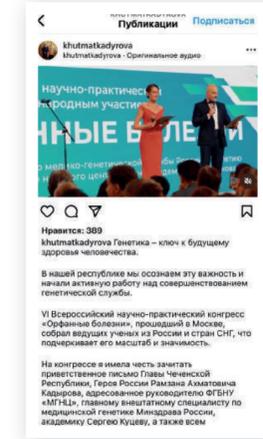
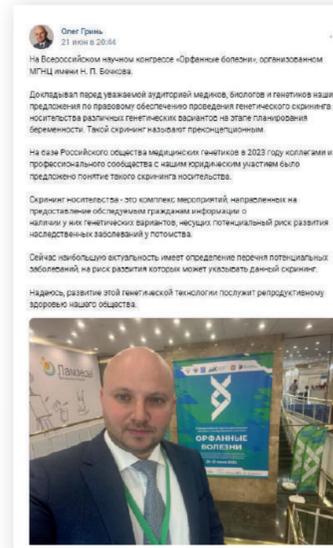
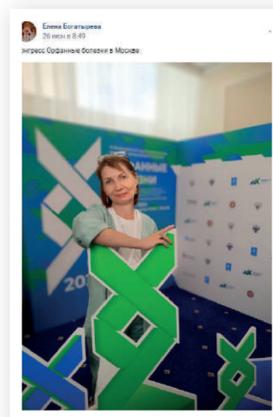
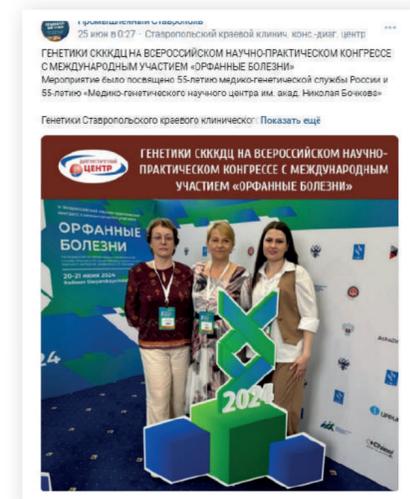
«Слова благодарности всем организаторам, лекторам, техподдержке за проведенную работу. Для нас это большая поддержка в ежедневной работе».

Мержоева М.В.:

«Спасибо огромное организаторам и лекторам за прекрасную конференцию, слушала с удовольствием. Спасибо технической поддержке!»



О КОНГРЕССЕ В СЕТИ





До встречи на наших мероприятиях!

Технический организатор:

Конгресс-оператор

ООО «КСТ Групп»

Телефон: +7 (495) 419-08-68

Электронная почта: genetics@kstgroup.ru