



ПРАВИТЕЛЬСТВО СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ СВЕРДЛОВСКОЙ ОБЛАСТИ
(Минздрав Свердловской области)
ПРИКАЗ

27. 03. 2025

№ 799-н

г. Екатеринбург

**О проведении научно-практической региональной конференции
«Орфанный десант»**

В целях улучшения выявляемости орфанных заболеваний с помощью программ расширенного неонатального и селективного скрининга, совершенствования диагностики, повышения доступности и качества медицинской помощи пациентам с редкими наследственными заболеваниями **ПРИКАЗЫВАЮ:**

1. Провести 1 апреля 2025 года в гибридном формате научно-практическую региональную конференцию «Орфанный десант» (далее – конференция).

Место проведения: зал ученого совета ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (г. Екатеринбург, ул. Репина, д. 3).

2. Утвердить программу конференции (приложение).

3. Главным врачам государственных учреждений здравоохранения Свердловской области:

1) обеспечить участие в конференции врачей генетиков, гастроэнтерологов, неврологов, иммунологов, педиатров, неонатологов, ответственных за проведение расширенного неонатального скрининга в родильных домах и детских поликлиниках;

2) произвести оплату командировочных расходов по основному месту работы.

4. Рекомендовать ректору ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации О.П. Ковтун обеспечить участие в конференции заинтересованных специалистов.

5. Контроль за исполнением настоящего приказа возложить на Заместителя Министра здравоохранения Свердловской области Е.А. Чадову.

Министр

А.А. Карлов

Приложение к приказу
Министерства здравоохранения
Свердловской области
от 27.03.2025 № 719-02

**Программа
научно-практической региональной конференции «Орфанный десант»**

Дата проведения: 1 апреля 2025 года

Формат мероприятия: очно и онлайн

Ссылка на трансляцию: <https://mgnc.ktalk.ru/ieh6wpd3qsh9>

Место проведения: зал ученого совета, ФГБОУ ВО «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (г. Екатеринбург, ул. Репина, д. 3).

Модератор: Воронин Сергей Владимирович - главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», заместитель председателя профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации, главный внештатный специалист по медицинской генетике по ДФО, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации

09:30 - 10:00	Регистрация участников	
10:00-10:15	Приветственное слово	Буцкая Татьяна Викторовна (ОНЛАЙН) депутат Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, первый заместитель председателя Комитета по защите семьи, вопросам отцовства, материнства и детства. Координатор федерального партийного проекта «ЕДИНОЙ РОССИИ» «Крепкая семья». Спикер уточняется – представитель Министерства здравоохранения Свердловской области Воронин Сергей Владимирович главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, заместитель председателя профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации, главный внештатный специалист по медицинской генетике по ДФО, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации
10:15 – 10:55 (8:15 – 8:55 по Мск)	Расширенный неонатальный скрининг: итоги на федеральном и региональном уровнях. Организация, проблемы и пути повышения эффективности	Воронин Сергей Владимирович главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, заместитель председателя профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации, главный внештатный специалист по медицинской генетике по ДФО, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации

10:55– 11:15 (8:55 – 9:15 по Мск)	Организация медицинской помощи пациентам с орфанной патологией в Свердловской области. Расширенный неонатальный скрининг в Свердловской области. Итоги, проблемы, перспективы	Николаева Елена Борисовна главный врач ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», главный внештатный специалист Министерства здравоохранения Российской Федерации в УФО и Министерства здравоохранения Свердловской области по медицинской генетике
11:15– 11:35 (9:15 – 9:35 по Мск)	Актуальные вопросы диагностики и мониторинга пациентов с болезнью Фабри	Воронин Сергей Владимирович главный врач ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. академика Н.П. Бочкова», заместитель председателя профильной комиссии по медицинской генетике Министерства здравоохранения Российской Федерации, главный внештатный специалист по медицинской генетике по ДФО, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации
11:35 – 11:50 (9:35– 9:50 по Мск)	Аудит качества информационного взаимодействия медицинских организаций Свердловской области в рамках обеспечения РНС (ОНЛАЙН)	ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии имени академика В.И.Кулакова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
11:50 – 12:20 (9:50 – 10:20 по Мск)	Тандем генетика и врача-клинициста в диагностике наследственных холестатических заболеваний у детей	Сумина Мария Геннадьевна заведующая отделением медико-генетического консультирования ГАУЗ СО «Клинико-диагностический центр «Охрана здоровья матери и ребенка», врач-генетик высшей категории Петерс Сергей Сергеевич заведующий детским гастроэнтерологическим отделением ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», врач – гастроэнтеролог
12:20 – 12:40 (10:20 – 10:40 по Мск)	Взаимодействие региональных служб и Фонда «Круг добра» при оказании поддержки детям с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями (ОНЛАЙН)	Богданова Валерия Олеговна Директор по медицинским вопросам Фонда «Круг Добра»
12:40– 13:00 (10:40 – 11:00 по Мск)	Организация помощи пациентам с ПИД (ОНЛАЙН)	Мухина Анна Александровна к.м.н., врач аллерголог-иммунолог ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева», научный куратор проекта «Регистр пациентов с ПИДС»

13:00 –13:15 (11:00 – 11:15 по Мск)	Дискуссия. Как улучшить диагностику и оказание помощи пациентам с орфанной патологией в Свердловской области	
13:15 – 13:35	Кофе-брейк	