



*Ассоциация специалистов в области молекулярной
медицины, медицинской и лабораторной генетики
имени Е.И. Шварца*

ИНН 7802599984 КПП 780201001
194223, Санкт-Петербург, проспект Тореза, дом 35 кор. 3 лит. Б, пом. 3Н

Проект программы

Конференция для врачей:

Трудный диагноз в педиатрии. Синдромология: ключ к «паззлу» диагноза редкого заболевания. Орфанные заболевания в практике врача-педиатра.

27 января 2022 г.

13.00 - 14.00	Регистрация участников
14.00 - 14.15	Открытие Конференции <i>Ларионова Валентина Ильинична д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца</i> <i>Дмитриев Александр Валентинович д.м.н., проф. РАН, директор ФГБНУ «Институт экспериментальной медицины»</i> <i>Виссарионов Сергей Валентинович д.м.н., проф., чл.-корр. РАН, директор Национального медицинского исследовательского центра детской травматологии и ортопедии имени Г. И. Турнера.</i> <i>Малявская Светлана Ивановна д.м.н., проф. Северного Государственного Медицинского Университета, руководитель Комитета по молекулярным основам педиатрии «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца»</i>
14.15 - 16.30	Синдромология: ключ к «паззлу» диагноза редкого заболевания на примере НБО. Председатели: <i>Храмцова Елена Георгиевна, Ларионова Валентина Ильинична, Малявская Светлана Ивановна</i>
14.15 - 14.35	Клинические показания к селективному скринингу на НБО. Роль дизморфий в концепции формирования диагноза. <i>Ларионова Валентина Ильинична д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца</i>
14.35 - 15.00	Методология объективного обследования пациента для выявления лизосомных заболеваний. Что должен увидеть врач-педиатр? Показания к селективному скринингу на лизосомные заболевания. <i>Храмцова Елена Георгиевна ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России</i>

15.00 - 15.25	Мукополисахаридозы как ортопедическая проблема: патогенез скелетных нарушений, рентгенологическая семиотика, дифференциальная диагностика. <i>Кенис Владимир Маркович</i> ФГБУ «НМИЦ детской травматологии и ортопедии им. Г.И. Турнера» Минздрава России
15.25 - 15.50	Мукополисахаридозы как генетические синдромы. Взгляд педиатра. (согласование)
15.50 - 16.00	Обсуждение, вопросы
16.00 - 16.30	Перерыв
16.30 - 16.50	Дисморфология как проявление лизосомных заболеваний: взгляд детского стоматолога. <i>Кузьмина Диана Алексеевна</i>
16.50 - 17.10	Болезнь Гоше? Какие симптомы и их сочетания позволяет заподозрить болезнь Гоше? Клинические маски и показания к селективному скринингу. (Согласование)
17.10 - 17.30	Гомоцистинурия. Дифференциальный диагноз. Успехи терапии. (согласование)
17.30 - 19.00	Трудный диагноз. Разбор клинических случаев. Трудный диагноз глазами родителей пациентов.
19.00 - 19.15	Обсуждение. Подведение итогов работы первого дня Конференции.

28 января 2022 г.

13.00 - 13.45	<i>Лекция</i> Успехи лечения наследственных заболеваний. Обзор заболеваний, технологий и направлений терапии. <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., проф. ФГБОУ ВО "СЗГМУ им. И.И. Мечникова" Минздрава России, президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, лабораторной и медицинской генетики имени Е.И. Шварца
13.45 - 14.00	Ответы на вопросы
14.00 – 17.30	Клинические маски митохондриальных заболеваний и лабораторная диагностика Сопредседатели: <i>Щугарева Людмила Михайловна, Глотов Олег Сергеевич, Назаренко Людмила Павловна (согласование)</i>
14.00 - 14.30	Митохондриальные заболевания глазами врача-невролога (согласование) <i>Щугарева Людмила Михайловна</i> д.м.н., профессор кафедры «Детская невропатология и нейрохирургия» ФГБОУ ВО «СЗГМУ им. И.И. Мечникова» Минздрава России, зав. отделением неврологии СПб ГБУЗ «Детская городская больница №1», руководитель Комитета по молекулярной неврологии «Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины, медицинской и лабораторной генетики имени Е.И. Шварца»

14.30 - 15.00	Митохондриальные заболевания глазами врача –генетика. Молекулярные основы медико- генетического консультирования. (согласование)
15.00 - 15.30	Лабораторные методы диагностики митохондриальных заболеваний. Молекулярная диагностика. (согласование)
15.30 - 16.00	Основные стратегии лечения митохондриальных заболеваний. (согласование)
16.00 - 17.00	Митохондрии как потенциальная терапевтическая мишень в кардиологии. <i>Голубенко Мария Владимировна</i> к.б.н., старший научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики Томский НИМЦ Российской академии наук (согласование)
17.00 - 17.10	Ответы на вопросы, обсуждение
17.10 - 17.30	Перерыв
17.30 - 18.00	Вопросы питания и метаболической коррекции при митохондриальных заболеваниях. (согласование)
18.00 - 18.15	Трудный диагноз глазами родителей пациентов.
18.15 - 18.30	Обсуждение
18.30 - 18.45	Подведение итогов. Заккрытие конференции.