



АССОЦИАЦИЯ СПЕЦИАЛИСТОВ
В ОБЛАСТИ МОЛЕКУЛЯРНОЙ МЕДИЦИНЫ,
МЕДИЦИНСКОЙ И ЛАБОРАТОРНОЙ
ГЕНЕТИКИ
ИМ. Е. И. ШВАРЦА



Академия
Молекулярной
Медицины

Школа для врачей

Дизморфии в диагностике наследственных заболеваний

7 апреля 2018 года
Санкт-Петербург, Россия

ПРОГРАММА МЕРОПРИЯТИЯ

9.00 - 9.30	Предварительное тестирование слушателей
9.30 - 10.00	Открытие школы. Приветствие участников.
10.00 - 10.30	Дизморфология в педиатрии: диагностика и лечение наследственных заболеваний. <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова
10.30 - 11.15	Методология объективного обследования пациента для выявления дизморфий и пороков развития: роль преемственности детских болезней. <i>Храмцова Елена Георгиевна (Санкт-Петербург)</i> К.м.н., заведующая учебной частью, доцент Кафедры педиатрии и детской кардиологии ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И. И. Мечникова
11.15 - 11.45	МПС глазами ортопеда. <i>Кенис Владимир Маркович (Санкт-Петербург)</i> д.м.н., заместитель директора института, руководитель отделения Клиники патологии стопы, голени, системных заболеваний ФГБУ НИДОИ им. Г.И. Турнера
11.45 - 12.15	Особенности клинической картины МПС 4А и МПС 6. <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова
12.15 - 12.45	Клинический пример раннего выявления МПС 6. <i>Иванов Дмитрий Владимирович</i> Зав. отделением больница 1
12.45 - 13.30	Перерыв на обед
13.30 - 14.00	МПС 6 типа у подростка, диагностика и лечение. <i>Бокова Татьяна Алексеевна</i> д.м.н., проф кафедры педиатрии ФУВ ГБУЗ МО МОНИКИ им. МФ Владимирского, руководитель Центра орфанных болезней при Московском областном консультативно-диагностическом центре для детей
14.00 - 14.30	Синдром Хантера, диагностика, лечение. <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> Президент Ассоциации специалистов в области молекулярной медицины и лабораторной медицинской генетики им. Е. И. Шварца, научный руководитель Академии молекулярной медицины, профессор СЗГМУ им. И.И. Мечникова

14.30 - 15.00	<p>Дизморфология как проявление лизосомных заболеваний: взгляд детского стоматолога.</p> <p><i>Кузьмина Диана Алексеевна</i> <i>д.м.н., доцент, зав. кафедрой клинической стоматологии Санкт-Петербургского Медико-социального института</i></p>
15.00 - 16.30	<p>Разбор клинических случаев. Диагностические алгоритмы наследственных заболеваний с дизморфиями в практике педиатра.</p> <p>Дизморфии у детей при наследственных заболеваниях обмена веществ (мукополисахаридозы, болезнь Помпе, муколипидозы, гомоцистинурия, пероксисомные заболевания, нарушение синтеза холестерина).</p> <p><i>Ларионова В.И., Мельникова И.Ю., Храмцова Е.Г., Булатникова М.А., Никитина А.П.</i></p>
16.30 - 16.45	<p>Перерыв на кофе</p>
16.45 - 17.45	<p>Молекулярно-генетическая диагностика. Номенклатура мутаций. Интерпретация генетических тестов. Возможности таргетного, экзомного секвенирования в клинической практике диагностики орфанных заболеваний в России.</p> <p><i>Глотов Андрей Сергеевич</i> <i>д.б.н., директор РЦ "Центр Биобанк" Научного парка СПбГУ</i></p>
11.45 - 12.00	<p>Тестирование участников по материалам школы.</p> <p>Подведение итогов.</p> <p>Закрытие школы.</p>