

Школа для врачей

Наследственные заболевания обмена с поражением нервной системы и психики, протекающие с гипераммониемией.

17 июля 2018 года
Санкт-Петербург, Россия

Место проведения

наб Канала Грибоедова наб, д.30/32, ФГБУ ВО Санкт-Петербургский государственный экономический университет, 1 этаж (библиотека)

ПРОГРАММА МЕРОПРИЯТИЯ

9.30 - 10.00	Открытие школы. Приветствие участников.
10.00 - 11.45	Наследственные заболевания обмена, протекающие с гипераммониемией. Диагностика. Лечение. Неотложная терапия. <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., 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
11.45 - 12.00	Наследственные нарушения цикла мочевины. Клинические примеры. <i>Гладкова Наталья Анатольевна, Храмова Е.Г.</i> (Санкт-Петербург)
12.00 - 12.30	Нарушения психики при нарушениях цикла мочевины. <i>Хан И.И.</i> (Санкт-Петербург) <i>Мазо Г.Э.</i> д.м.н., врач-психиатр, руководитель отделения эндокринологической психиатрии Национального медицинского исследовательского центра психиатрии и неврологии им. В. М. Бехтерева
12.30 - 13.00	Органические ацидурии, протекающие с гипераммониемией. Диагностика, лечение. <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., 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
13.00 - 14.00	Перерыв на обед
14.00 - 15.30	Лабораторная диагностика гипераммониемии <i>Ларионова Валентина Ильинична</i> д.м.н., 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 <i>Огузанова О.В.</i> (ООО «ЭКО-МЕД-с-М»)

15.30 - 17.00	<p>Молекулярно-генетическая диагностика. Номенклатура мутаций. Примеры генетических тестов. Возможности таргетного, экзомного секвенирования в клинической практике диагностики орфанных заболеваний в России.</p> <p><i>Готов Андрей Сергеевич</i> <i>д.б.н., директор РЦ "Центр Биобанк" Научного парка СПбГУ.</i></p>
17.00 - 18.30	<p>Разбор пациентов с наследственными нарушениями цикла мочевины, нарушения окисления жирных кислот, изовалериановой ацидурией</p> <p><i>Лязина Л.В., Гладкова Н.А., Ларионова В.И.</i></p>
18.30 - 18.45	<p style="text-align: center;">Обсуждение, подведение итогов.</p> <p style="text-align: center;">Закрытие школы.</p>