



Межрегиональная
научно-практическая конференция

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

27 октября 2021 года

Идентификатор: 812 2126 4738

Нижний Новгород,
специализированный online сервис для проведения вебинаров ZOOM

Организационный комитет:

Удалова Ольга Васильевна – к.м.н., врач-генетик центра медицинской генетики ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород

Программа

09.30-10.00	Подключение участников	
10.00-10.05	<i>Приветственное слово</i>	Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик центра медицинской генетики ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород
10.05-10.25	<i>Мультисистемные проявления болезни Фабри</i> <i>(Доклад при поддержке компании «Такеда». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Заклязьминская Елена Валерьевна –д.м.н., заведующий лабораторией медицинской генетики ФГБНУ «РНЦХ им. акад. Б.В. Петровского», доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики ФГБОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова», г. Москва
10.25-10.45	<i>Возможности ранней диагностики болезни Гоше</i> <i>(Доклад при поддержке компании «Такеда». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик центра медицинской генетики ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород
10.45-11.15	<i>AADCd – новое редкое заболевание в списке редких заболеваний РФ</i> <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании PTC Therapeutics. Не аккредитован по системе НМО)</i>	Михайлова Светлана Витальевна , профессор кафедры общей и медицинской генетики медико-биологического факультета; профессор кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени академика Л.О. Бадаляна педиатрического факультета, заведующий отделением медицинской генетики РДКБ ФГБОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова», г. Москва
11.15-11.55	Сателлитный симпозиум компании Русфик	



Органические ацидурии - как не пропустить патологию?		
11.55-12.15	Неврологические проявления органических ацидурий	Кузенкова Людмила Михайловна , д.м.н., профессор, начальник Центра детской психоневрологии, заведующий отделением психоневрологии и психосоматической патологии ФГАУ «НЦЗД» Минздрава России, г. Москва
12.15-12.25	Клинический пример пациента с метилмалоновой ацидурией	Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик центра медицинской генетики ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород
12.25-12.35	Пропионовая ацидурия у новорожденного - клинический пример	Аксянова Хасяня Фатиховна , заведующий медико-генетической консультацией, врач-генетик ГБУЗ НО «НОДКБ», главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Нижегородской области, г. Нижний Новгород Докладчик Азовцева Ирина Александровна , заведующий педиатрическим отделением первого года жизни ГБУЗ НО «НОДКБ», г. Нижний Новгород
12.35-12.55	Альфа-маннозидоз, опыт наблюдения за пациентами с ультра редким заболеванием	Семячкина Алла Николаевна , д.м.н., профессор, главный научный сотрудник ОСП НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева ФГБОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова», г. Москва
12.55-13.15	Аллергические реакции при проведении ФЗТ: как избежать и как бороться. Примеры в клинической практике аллерголога	Левина Юлия Григорьевна , к.м.н., доцент кафедры факультетской педиатрии ПФ ФГБОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова», заведующий отделом клинической иммунологии и аллергологии «НИИ педиатрии и охраны здоровья детей» ЦКБ РАН, г. Москва
13.15-14.35	Актуальные вопросы диагностики, лечения, маршрутизации пациентов с синдромом Хантера	Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик центра медицинской генетики ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород
14.35-14.55	Особенности клинических проявлений у пациентов с МПС I типа <i>(При поддержке компании Санофи, не аккредитован по системе НМО)</i>	Вашакмадзе Нато Джумберовна , д.м.н., руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний ФГБНУ «ЦКБ» РАН, г. Москва
14.55-15.15	Клинический осмотр пациентов с болезнью Помпе с поздним началом. Разбор клинического случая <i>(При поддержке компании Санофи, не аккредитован по системе НМО)</i>	Курушина Ольга Викторовна , д.м.н., профессор, заведующий кафедрой неврологии, нейрохирургии с курсом медицинской генетики ФГБОУ ВО "ВолгГМУ" Минздрава России, главный внештатный специалист невролог ЮФО Минздрава России, г. Волгоград
15.15-15.35	Современные принципы диагностики и лечения пациентов с МПС II типа	Рудник Алена Юрьевна , к.м.н., генетик СПб ГКУЗ МГЦ, доцент кафедры офтальмологии педиатрического факультета ГБОУ ВПО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова» Минздрава России Санкт-Петербург

