

Межрегиональная научно-практическая конференция «Орфанные заболевания»

Дата проведения: 01 ноября 2023 года

Место проведения: г. Нижний Новгород, пр-т Гагарина, д.27, ГК «ОКА»

Формат проведения: очный

Программа мероприятия

09.30-10.00	Регистрация участников	
10.00-10.05	Приветственное слово, открытие конференции Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик института педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород	
10.05-10.25 Доклад 20 мин.	Актуальные вопросы диагностики и лечения Синдрома Хантера	Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик института педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород
10.25-10.45 Доклад 20 мин.	Болезнь Гоше у детей	Сметанина Наталья Сергеевна , д.м.н., профессор, заместитель генерального директора НМИЦ «ДГОИ им Д. Рогачева» Минздрава России, г. Москва
10.45-11.05 Доклад 20 мин.	<i>(Доклад подготовлен при поддержке компании ООО «Къези Фармасьютикалз». Не аккредитован по системе НМО)</i> Клинический полиморфизм альфа маннозидоза	Вашакмадзе Нато Джумберовна , д.м.н., ведущий научный сотрудник, руководитель отдела орфанных болезней и профилактики инвалидизирующих заболеваний НКНЦ № 2 ФГБНУ «РНЦХ им. академика Б.В. Петровского», г. Москва
11.05-11.25 Доклад 20 мин.	<i>(Доклад подготовлен при поддержке компании АО «РОШ-Москва». Не аккредитован по системе НМО)</i> Трудности диагностики нервно-мышечных заболеваний. Ранние симптомы прогрессирующей миодистрофии Дюшенна	Карпович Екатерина Ильинична , д.м.н., главный детский невролог Минздрава Нижегородской области, заведующий отделением нейрофизиологии ГБУЗ НО «НОДКБ», г. Нижний Новгород
11.25-11.45 Доклад 20 мин.	Использование метода высокопроизводительного секвенирования в диагностике орфанных заболеваний	Удалова Василиса Юрьевна , врач-генетик, руководитель направления «Высокопроизводительное секвенирование» Медико-генетического центра «Геномед», г. Москва

11.45-12.05 Доклад 20 мин.	Туберозный склероз, алгоритм диагностики и лечения	Козина Надежда Корниловна , заведующий МГК, врач генетик ГБУЗ НО «ОКБ им. Н.А. Семашко», г. Нижний Новгород
12.05-12.15	Обсуждение	
12.15-12.45	Перерыв	
12.45-13.05 Доклад 20 мин.	Акродизостоз 1 типа у ребенка школьного возраста	Шуткова Алла Юрьевна , к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
13.05-13.25 Доклад 20 мин.	Неонатальный холестаза как возможный маркер первичной надпочечниковой недостаточности	Туш Елена Валерьевна , к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
13.25-13.45 Доклад 20 мин.	ЛАГ: маршрутизация и возможности лечения	Гончарова Наталья Сергеевна , к.м.н., старший научный сотрудник НИЛ кардиомиопатии ФГБУ «НМИЦ им. В. А. Алмазова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург
13.45-14.05 Доклад 20 мин.	Синдром циклической рвоты как маркер наследственных болезней у детей	Колчина Анастасия Николаевна , ассистент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.05-14.10	Обсуждение	
14.10-15.40	Форум молодых ученых «Редкий случай» <i>(не аккредитован по системе НМО)</i> Президиум: Удалова Ольга Васильевна	
14.10-14.25 Доклад 15 мин.	Миопатия Дюшенна, критерии диагностики на клиническом примере	Смирнова Татьяна Николаевна , ординатор 2 года обучения кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Научный руководитель: Удалова О.В., ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.25-14.40 Доклад 15 мин.	Семейная средиземноморская лихорадка в клиническом примере	Кисурин Анастасия Сергеевна , студент 6 курса педиатрического факультета ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, сотрудник Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

		Научный руководитель: Федуллова Э.Н., заведующий кафедрой педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород, Удалова О.В., ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.40-14.55 Доклад 15 мин.	Клинический случай синдрома Смитта Лемли Опитца	Шмелева Анастасия Олеговна , ординатор 1 года обучения кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Научный руководитель: Удалова О.В., ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
14.55-15.10 Доклад 15 мин.	Фенотипические и молекулярные характеристики синдрома Кокейна, клиническое наблюдение	Бибикова Татьяна Сергеевна , ординатор 1 года обучения кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Научный руководитель: Удалова О.В., ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.10-15.25 Доклад 15 мин.	Синдром делеции хромосомы 1q43-q44. Узнаваемый фенотип?	Левеева Екатерина Алексеевна , студент 2 курса педиатрического факультета ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Проворова Елизавета Дмитриевна , студент 2 курса педиатрического факультета ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Научный руководитель: Удалова О.В., ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.25-15.40 Доклад 15 мин.	Многоликий нейрофиброматоз, клиническое наблюдение	Царев Вячеслав Александрович , ординатор 2 года обучения кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Научный руководитель: Удалова О.В., ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
15.40	Заккрытие конференции	