

Межрегиональная
научно-практическая конференция

ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

23 октября 2024 года

г. Нижний Новгород, пр. Гагарина, д.27, ГК «ОКА»

Организационный комитет:

Удалова Ольга Васильевна - к.м.н., врач-генетик института педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, доцент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород

Федулова Эльвира Николаевна – д.м.н., заведующий кафедрой педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, заведующий педиатрическим отделением № 1 Института педиатрии Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

Застело Елена Сергеевна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

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	Аутовоспалительные заболевания в фокусе генетика. Диагностика и принципы ведения пациентов <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Скопинфарм». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Аксянова Хасяня Фатиховна , главный внештатный специалист по медицинской генетике Минздрава Нижегородской области, заведующий медико-генетической консультацией ГБУЗ НО «НОДКБ», врач-генетик высшей категории, г. Нижний Новгород

10.25-10.45	Подозревать или рано? Красные флаги и алгоритм принятия решений при подозрении на прогностическую миодистрофию Дюшенна* <i>(Доклад подготовлен при поддержке АО РОШ-Москва. Не аккредитован по системе НМО)</i>	Карпович Екатерина Ильинична , д.м.н., главный детский невролог Минздрава Нижегородской области, заведующий отделением нейрофизиологии ГБУЗ НО «НОДКБ», г. Нижний Новгород
10.45-11.05	Орфанная настороженность при ортопедо-хирургической реабилитации детей с патологией костно-мышечной системы <i>(Доклад подготовлен при поддержке компании «Планета Здоровья». Не аккредитован по системе НМО)</i>	Шлякова Елена Юрьевна , к.м.н., врач-педиатр Университетской клиники ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.05-11.25	Бартер- подобные тубулопатии	Туш Елена Валерьевна , к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.25-11.45	Туберозный склероз - клинические и молекулярно-генетические аспекты	Застело Елена Сергеевна , к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
11.45-12.05	Генетические аспекты гипероксалурии	Обухова Анна Николаевна , к.м.н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.05-12.25	Результаты неонатального скрининга за 2024 год. Врожденные ошибки иммунитета с неврологическими проявлениями	Тарасова Алла Анатольевна , д.м.н., профессор кафедры факультетской и поликлинической педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород Содокладчик: Чиркова А. Ю., ассистент кафедры факультетской и поликлинической педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород
12.25-12.45	Болезнь Фабри в клинических примерах	Удалова Ольга Васильевна , к.м.н., врач-генетик института педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, доцент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород
12.45-13.05 онлайн	ЛАГ: маршрутизация и возможности лечения	Гончарова Наталья Сергеевна , к.м.н., старший научный сотрудник НИЛ кардиомиопатии ФГБУ «НМИЦ им.

	<i>Доклад подготовлен при поддержке компании «Фармасинтез». Не аккредитован по системе НМО)</i>	В. А. Алмазова» Минздрава России, г. Санкт-Петербург
13.05-13.10	Закрытие конференции	