

Научно-практическая конференция

«Генетика от А до Я»

14-15 ноября 2023

<https://webinars-rmanpo.ru/rmanpo-event/nauchno-prakticheskaya-konferentsiya-genetika-ot-a-do-ya/>

Председатели программного комитета:

ДЕМИКОВА НАТАЛИЯ СЕРГЕЕВНА, д.м.н., доцент, заведующая кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России.

ЗАХАРОВА ИРИНА НИКОЛАЕВНА, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, Заслуженный врач РФ.

Сопредседатели программного комитета:

БАРАНОВА ЕЛЕНА ЕВГЕНЬЕВНА, к.м.н., доцент, заведующая учебной частью кафедры медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России.

ВЕРШИННИНА МАРИНА GERMANOVNA, к.м.н., доцент, заведующая курсом КЛД кафедры педиатрии и общественного здоровья института подготовки медицинских кадров ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, руководитель курса клинической лабораторной диагностики кафедры семейной медицины и терапии ФГБУ ДПО «ЦГМА» Управления делами Президента Российской Федерации.

САВОСТЬЯНОВ КИРИЛЛ ВИКТОРОВИЧ, д.б.н., начальник медико-генетического центра, заведующий лабораторией медицинской геномики, профессор кафедры педиатрии и общественного здоровья ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России.

14 ноября 2023 (вторник)		
09.00-09.15	Приветственное слово. Официальное открытие	Демикова Наталия Сергеевна Захарова Ирина Николаевна Баранова Елена Евгеньевна
09.15 -11.20	Симпозиум «Наследственная информация и ее реализация в клетке»	Демикова Наталия Сергеевна Захарова Ирина Николаевна
09.15-09.30	Вступительное слово: место генетики в фундаментальной медицине и клинической практике	Демикова Наталия Сергеевна Захарова Ирина Николаевна
09.30-10.00	Введение в медицинскую генетику	Асанов Алий Юрьевич
10.00-10.30	Семиотика наследственных болезней или как заподозрить наследственное заболевание	Демикова Наталия Сергеевна

10.30-10.50	Основные методы в медицинской генетике	Баранова Елена Евгеньевна
10.50-11.10	ПЦР диагностика моногенных заболеваний Доклад при поддержке АО «Вектор-Бест» Баллы НМО не начисляются	Комова Елена Георгиевна
11.10-11.20	Ответы на вопросы	
11.20-13.00	Симпозиум «Генетические, в том числе редкие (орфаннные) заболевания в педиатрической практике»	Захарова Ирина Николаевна Геворкян Анаит Казаровна
11.20-11.45	Генетические маркеры целиакии: когда и кому необходимо исследование	Дмитриева Юлия Андреевна Захарова Ирина Николаевна Османов Исмаил Магомедович Майкова И.Д., Радченко Е.Р., Архипова А.Г., Гостюхина А.Д., Миянова А.Р.
11.45-12.15	Синдром Пейца-Егерца	Захарова Ирина Николаевна Бережная Ирина Владимировна Радченко Е.Р., Скоробогатова Е.В.
12.15-12.40	Врожденная первичная лактазная недостаточность. Разбор клинического случая	Захарова Ирина Николаевна Бережная Ирина Владимировна
12.40-13:00	Ответы на вопросы	
13:00-13:30	Перерыв	
13.30- 14:30	Симпозиум «От планирования беременности к рождению здорового ребенка»	Захарова Ирина Николаевна Баранова Елена Евгеньевна
13.30-13.45	Молекулярно-генетические подходы к прекоцепционному скринингу Доклад при поддержке компании «ДНК-Технология» Баллы НМО не начисляются	Назаров Владимир Дмитриевич
13.45-14.10	Основы эмбриологии и тератогенез. Врожденные пороки развития	Захарова Ирина Николаевна Бережная Ирина Владимировна
14.10-14.30	Пренатальная диагностика: современные возможности	Баранова Елена Евгеньевна
14.30- 15:20	Круглый стол «Скрининг на редкие заболевания: увидеть нельзя пропустить»	Баранова Елена Евгеньевна

14.30 -14.50	Расширенный неонатальный скрининг: СМА и ПИД	Баранова Елена Евгеньевна
14.50-15.10	Гипофосфатазия – взгляд молекулярного генетика Доклад при поддержке ООО «АстраЗенека Фармасьютикалз» Баллы НМО не начисляются	Савостьянов Кирилл Викторович
15.10-15.30	Расширение неонатального скрининга на МДД	Гремякова Татьяна Андреевна
15.30-15.45	Дискуссия	
15.45-17.55	Симпозиум «Нейрогенетика»	Захарова Ирина Николаевна
15.45-16:15	Митохондриальные болезни у детей. Когда заподозрить проблему? Болезнь Лебера.	Захарова Ирина Николаевна Бережная Ирина Владимировна
16:15-16:45	Митохондриальная патология: редкая и опасная патология в практике врача-педиатра Доклад при поддержке компании «ПИК-ФАРМА» Баллы НМО не начисляются	Захарова Ирина Николаевна Дмитриева Юлия Андреевна Заплатников Андрей Леонидович Холодова Ирина Николаевна Котлукова Н.П., Воробьева А.С., Гончарова Л.В., Тунгулова О.А.
16:45-17:15	Российский опыт применения препарата Аталурен для лечения МДД, вызванной нонсенс-мутацией Доклад при поддержке PTC Therapeutics Баллы НМО не начисляются	Кузенкова Людмила Михайловна
17:15 -17.35	Двигательные расстройства и эпилепсия при хромосомных аномалиях на примере синдрома Вольфа-Хиршхорна.	Чебаненко Наталья Владимировна
17.35-17:55	Дискуссия.	
17:55-18:00	Закрытие первого дня конференции	

День 2

15 ноября 2023 (среда)		
9.00-9.05	Открытие второго дня конференции	Демикова Наталия Сергеевна Баранова Елена Евгеньевна
09.05-11.10	Симпозиум ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Минздрава России	Модераторы: Кузенкова Людмила Михайловна Вершинина Марина Германовна Савостьянов Кирилл Викторович
09.05-09.10	Приветственное слово Модераторов симпозиума	
09.10-09.30	Опыт проведения расширенного неонатального скрининга в ЦФО и ДФО.	Савостьянов Кирилл Викторович Пушков А.А.
09.30-09.50	Нормативно-правовые основы для проведения расширенного неонатального скрининга	Вершинина Марина Германовна
09.50-10.10	Редкие болезни в детской гастроэнтерологии	Потапов Александр Сергеевич
10.10-10.40	Опыт ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России по применению генозаместительной терапии у детей со СМА на пресимптоматической стадии заболевания	Увакина Евгения Владимировна
10.40-11.00	Кардиомиопатии в структуре RAS-патий у детей	Каверина Валентина Геннадьевна Гандаева Л.А., Басаргина Е.Н, Савостьянов К.В.
11.00-11.10	Ответы на вопросы	
11.10-14.00	Симпозиум «Генетика в практике врача-нефролога. Инновационные технологии в диагностике и лечении нефрологической патологии»	Модераторы: Османов Исмаил Магомедович Захарова Ирина Николаевна
11.10-11.30	Нефролитолиз и нефрокальциноз у детей. Причины и тактика ведения	Горайнова Александра Никитична Тамбиева Е.В. Бекмурзаева Г.Б. Судакова Н.М. Подкопаев В.Н. Шестериков Н.В.

11.30-11.50	Генотип и фенотип ребенка с атипичным гемолитико-уремическим синдромом	Генералова Галина Анатольевна
11.50-12.10	От кристаллурии до синдрома Келли-Зигмиллера	Османов Исмаил Магомедович Захарова Ирина Николаевна Тамбиева Е.В. Бекмурзаева Г.Б.
12.10-12.30	Синдромы Лоу и Дента: сходства и различия	Османов Исмаил Магомедович Захарова Ирина Николаевна Тамбиева Е.В. Бекмурзаева Г.Б. Шестериков Н.В. Гостюхина А.Д.
12.30-12.50	Генетические маркеры врожденного нефротического синдрома	Генералова Галина Анатольевна
12.50-13.10	Ренальная глюкозурия. Интересные факты. Клинический разбор	Горяйнова Александра Никитична Иванина И.В.
13.10-13.30	Синдром nail-patella с позиций педиатра-нефролога	Приходина Лариса Серафимовна
13.30-13.50	Аутосомно-доминантная тубулоинтерстициальная болезнь у ребёнка с нефротическим синдромом	Османов Исмаил Магомедович Захарова Ирина Николаевна Тамбиева Е.В. Бекмурзаева Г.Б.
13.50-14.00	Ответы на вопросы	
14.00-14.30	Перерыв	
14.30-15.45	Симпозиум «Генетические, в том числе редкие (орфанные) заболевания в кардиологической практике»	Модераторы: Захарова Ирина Николаевна Геворкян Анаит Казаровна
14.30-14.50	Редкие наследственные синдромы, связанные с нарушениями холестерина обмена	Пшеничникова Ирина Игоревна
14.50-15.10	Раннее выявление гиперлипидемий: результаты генетического тестирования	Пшеничникова Ирина Игоревна
15.10-15.30	Полногеномное секвенирование при наследственных заболеваниях сердечно-сосудистой системы у детей	Грознова Ольга Сергеевна
15.30-15.45	Ответы на вопросы	

15.45-17.45	Симпозиум «Роль генетики в диагностике и лечении заболеваний эндокринной системы у детей»	Модераторы: Самсонова Любовь Николаевна Окминян Гоар Феликсовна Захарова Ирина Николаевна Геворкян Анаит Казаровна
15.45-16.05	Генетика нарушений формирования пола	Черных Вячеслав Борисович
16.05-16.25	Генетика конституциональной задержки полового созревания: гетерозиготный вариант гена HS6ST1 как вероятная причина	Латышев Олег Юрьевич Каболова К.Л. Окминян Г.Ф. Киселева Е.В. Ромайкина Д.С. Самсонова Л.Н.
16.25-16.50	Синдром острой мошонки при нарушении формирования пола	Володько Елена Анатольевна Латышев О.Ю. Мираков К.К. Окулов А.Б. Самсонова Л.Н.
16.50-17.15	Синдром резистентности к тиреоидным гормонам: трудности дифференциального диагноза	Окминян Гоар Феликсовна Киселева Е.В. Латышев О.Ю. Ромайкина Д.С. Самсонова Л.Н.
17.15-17.35	Современные тенденции в лечении наследственных болезней обмена Доклад при поддержке АО «Генериум» Баллы НМО не начисляются	Геворкян Анаит Казаровна
17.35-17.45	Ответы на вопросы	
17.45-18.45	Симпозиум «Возможности медико-генетической помощи в РФ на клинических примерах»	Модераторы: Захарова Ирина Николаевна Геворкян Анаит Казаровна
17.45-18.05	Врожденные диареи: когда генетика ставит финальную точку в диагнозе и определяет прогноз	Дмитриева Юлия Андреевна Воробьева А.С. Гончарова Л.В. Юдина А.Е.
18.05-18.15	Гиперэозинофильный синдром. Синдром Джоба	Захарова Ирина Николаевна Сугян Нарине Григорьевна

18.15-18.35	Маршрутизация пациентов с наследственной патологией Фенилкетонурия – как наблюдает педиатр на участке	Сугян Нарине Григорьевна Оробинская Яна Владимировна
18.35-18.45	Ответы на вопросы	
18.45-18.50	Заккрытие конференции	

Лекторы:

Асанов Алий Юрьевич, д.м.н., профессор, профессор кафедры медицинской генетики ФГАОУ ВО Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова Минздрава России (Сеченовский Университет) (Москва)

Баранова Елена Евгеньевна, к.м.н., доцент, заведующая учебной частью кафедры медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Бережная Ирина Владимировна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Вершинина Марина Германовна, к.м.н., доцент, заведующая курсом КЛД кафедры педиатрии и общественного здоровья института подготовки медицинских кадров ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, руководитель курса клинической лабораторной диагностики кафедра семейной медицины и терапии ФГБУ ДПО «ЦГМА» Управления делами Президента Российской Федерации (Москва)

Володько Елена Анатольевна, д.м.н., доцент, профессор кафедры детской хирургии имени академика С.Я. Долецкого ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Геворкян Анаит Казаровна, к.м.н., врач высшей категории, член Экспертного Совета по орфанным заболеваниям Комитета Государственной Думы по охране здоровья, доцент кафедры педиатрии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Генералова Галина Анатольевна, к.м.н. доцент кафедры педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, нефролог Центра гравитационной хирургии крови и гемодиализа ГБУЗ «ДГКБ св. Владимира ДЗМ» (Москва)

Горяйнова Александра Никитична, к.м.н., доцент, доцент кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Гремякова Татьяна Андреевна, д.м.н., президент БФ «Гордей», начальник детского высокотехнологичного нейромышечного центра ЦКБ УДП РФ (Москва)

Грознова Ольга Сергеевна, д.м.н., главный научный сотрудник отдела детской кардиологии и аритмологии Института педиатрии им. Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО «РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России (Москва)

Демикова Наталия Сергеевна, д.м.н., доцент, заведующая кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Дмитриева Юлия Андреевна, к.м.н., доцент, доцент кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Захарова Ирина Николаевна, д.м.н., профессор, заведующая кафедрой педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, заслуженный врач РФ (Москва)

Каверина Валентина Геннадьевна, врач-педиатр, младший научный сотрудник кардиологического отделения ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)

Комова Елена Георгиевна, к.б.н., научный сотрудник Лаборатории ПЦР АО «Вектор-Бест» (Новосибирск)

Кузенкова Людмила Михайловна, д.м.н., профессор, начальник Центра детской психоневрологии, заведующая отделением психоневрологии и психосоматической патологии ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)

Латышев Олег Юрьевич, к.м.н., доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, член Российской ассоциации эндокринологов (РАЭ) (Москва)

Назаров Владимир Дмитриевич, к.м.н., врач клинической лабораторной диагностики, врач лабораторный генетик, лаборатория диагностики аутоиммунных заболеваний, НМЦ молекулярной медицины МЗ РФ, ПСПбГМУ имени акад. И.П. Павлова (Санкт-Петербург)

Окминян Гоар Феликсовна, к.м.н., доцент, доцент кафедры детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, член Российской ассоциации эндокринологов (РАЭ)(Москва)

Оробинская Яна Владимировна, ординатор кафедры педиатрии с курсом поликлинической педиатрии им. Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Османов Исмаил Магомедович, д.м.н., профессор, главный внештатный детский специалист по педиатрии и детской нефрологии Департамента здравоохранения города Москвы, главный врач ГБУЗ «ДГКБ им. З.А. Башляевой ДЗМ» (Москва)

Потапов Александр Сергеевич, д.м.н., профессор, заведующий гастроэнтерологического отделения с гепатологической группой ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)

Приходина Лариса Серафимовна, д.м.н., доцент, профессор кафедры педиатрии имени академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии им. акад. Ю.Е. Вельтищева, ФГАУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ (Москва)

Пшеничникова Ирина Игоревна, к.м.н., доцент кафедры педиатрии им. Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Савостьянов Кирилл Викторович, д.б.н., начальник медико-генетического центра, заведующий лабораторией медицинской геномики, профессор кафедры педиатрии и общественного здоровья ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)

Самсонова Любовь Николаевна, д.м.н., доцент, декан педиатрического факультета, заведующая кафедрой детской эндокринологии ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Сугян Нарине Григорьевна, к.м.н., заведующая консультативно-диагностическим отделением (КДО) детской городской поликлиники (ДГП) № 133, доцент кафедры педиатрии им. академика Г.Н. Сперанского ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России (Москва)

Увакина Евгения Владимировна, врач-невролог, младший научный сотрудник ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России (Москва)

Чебаненко Наталья Владимировна, к.м.н., доцент кафедры неврологии детского возраста ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, нейрогенетик Медико-генетического центра Геномед (Москва)

Черных Вячеслав Борисович, д.м.н., заведующий лабораторией генетики нарушений репродукции ФГБУН МГНЦ, профессор отдела аспирантуры и ординатуры, доцент кафедры молекулярной и клеточной генетики Медико-биологического факультета ФГАОУ ВО Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова Минздрава России (Москва)