

**Российское общество медицинских генетиков**

**Ставропольское отделение Российского общества медицинских  
генетиков**

**Ставропольское региональное отделение «Ассоциации врачей генетиков  
Российской Федерации»**

**Межрегиональная научно-практическая конференция**

**«Новые подходы к диагностике и лечению редких  
наследственных болезней обмена веществ»**

**14 апреля 2018**

**Место проведения: Ставропольский край, г.Ессентуки, ул.Пушкина 16,  
санаторно-курортный комплекс «Русь».**

## ПРОГРАММА

9.00 Регистрация участников

9.30-10.00 Открытие конференции

- представитель заместителя министра Министерства Здравоохранения Ставропольского края Козловой Натальи Александровны.

- главный генетик Северо-Кавказского Федерального округа, к.м.н., доцент Ставропольского Северо-Кавказского Федерального университета Бакулина Елена Геннадьевна

- главный внештатный детский невролог , заведующий психоневрологическим отделением Детской краевой клинической больницы Ставропольского края, д.м.н., Агранович Олег Веленович.

10.00-10.40 Лекция **«Гипераммонемии: клиника, патогенез, современные возможности терапии».**

В лекции будут обсуждены клинические проявления и патогенез наследственных заболеваний, сопровождающихся гипераммониемией. Особое внимание будет уделено проблемам дифференциальной диагностики наследственных и ненаследственных форм, алгоритмам диагностики и современным возможностям терапии различных нозологических форм.

Лектор **Михайлова Светлана Витальевна**, д.м.н., заведующая отделением медицинской генетики ФГБУ «Российская детская клиническая больница» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г.Москва

10.40-10.50 ДИСКУССИЯ

10.50-11.30 Лекция **«Лабораторная диагностика наследственных болезней обмена веществ»**

В лекции будут рассмотрены современные подходы к диагностике одного из классов моногенных заболеваний человека - наследственных болезней обмена веществ. На клинических примерах будут разобраны основные проблемы в анализе и интерпретации биохимических и молекулярно- генетических данных, возникающие в практической деятельности.

Лектор **Захарова Екатерина Юрьевна**, д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ «Медико-генетический научный центр», профессор кафедры медицинской генетики с курсом пренатальной диагностики ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия

непрерывного профессионального образования» Минздрава России, г. Москва

11.30-11.40 ДИСКУССИЯ

11.40-12.00 ПЕРЕРЫВ

12.00-12.40 Лекция «**Современные возможности терапии гемоцистинурии**»

В лекции разбираются вопросы патогенеза, этиологии, генетики гемоцистинурии. Подробно рассматриваются клинические особенности проявления заболевания, начиная с детского возраста. Обсуждаются особенности клинической и лабораторной диагностики, тактики лечения и наблюдения с учетом современных данных о молекулярном патогенезе заболевания

Лектор **Семячкина Алла Николаевна**, доктор медицинских наук, главный научный сотрудник ОСП «НИКИ педиатрии им. академика Ю.Е. Вельтищева» ФГБОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова (г. Москва).

12.40-12.50 ДИСКУССИЯ

12.50-13.30 Лекция «**Цистиноз, клиника, диагностика, лечение. Разбор клинических случаев**»

В лекции разбираются вопросы патогенеза, этиологии, генетики цистиноза. Подробно рассматриваются клинические особенности проявления заболевания, полиморфизм его клинических проявлений, начиная с детского возраста. На конкретных клинических примерах обсуждаются особенности клинической и лабораторной диагностики, тактики лечения и наблюдения с учетом современных данных о молекулярном патогенезе заболевания.

Лектор **Цыгин Алексей Николаевич**, д.м.н., профессор, руководитель нефрологического отделения ФГАУ «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения России, г.Москва,

13.30-13.40 ДИСКУССИЯ

13.40- 14.30 ПЕРЕРЫВ

14.30-15.30 Семинар «**РАЗБОР КЛИНИЧЕСКИХ СЛУЧАЕВ**»

1. Разбор клинических случаев цистиноза в Кабардино-Балкарской Республике

Представлен опыт наблюдения и лечения больных с редким наследственным заболеванием в регионе, обосновывающий необходимость взаимодействия специалистов разных профилей.

**Мамбетова Аннета Мухамедовна**, главный специалист-эксперт по детской нефрологии Министерства здравоохранения Кабардино-Балкарской республики, член Европейского общества детских нефрологов (ESPN) и МОО «Творческое объединение детских нефрологов», д.м.н., профессор кафедры педиатрии «Кабардино-Балкарского государственного университета им. Х.М. Бербекова»,

2. Разбор клинического случая пациента с пропионовой ацидурией из г. Ставрополя

Представлен собственный опыт диагностики, наблюдения и лечения редкого наследственного заболевания – пропионовой ацидурии.

**Горошко Людмила Васильевна**, врач-генетик Ставропольского краевого клинико-диагностического Центра, Отличник здравоохранения, заведующая отделением, высшая квалификационная категория

15.30-15.40 ДИСКУССИЯ

15.40-15.50 Закрытие конференции.

Председатель программной комиссии,  
Председатель Российского общества медицинских генетиков,  
Зам. Директора по научной работе ФГБНУ «Медико-генетический Научный центр», д.м.н.

В.Л. Ижевская



