




СН 



Программа конференции

*ЛомоносовМЭД:
Орфанные болезни*

«Клиническая диагностика наследственных болезней»



9 ноября 2022 10:15-13:30

- Синдром Прадера – Вилли: от клинических проявлений к генетической диагностике.
- **Поповская К.В.**
- Поздняя диагностика нейрофиброматоза I типа.
Клинический случай.
- **Багаутдинова А. Р.**
- Клинический случай пигментного ретинита в сочетании с синдромом Шарко-Мари-Тута
- **Панов А.А.**
 - Диагностический путь пациента с краниофациальной полиоссальной формой фиброзной дисплазии
- **Давлетшина Г. И.**
- Клинический случай плевропульмональной бластомы у пациентки с DICER1-синдромом
- **Федорова А.С.**

«Клиническая диагностика наследственных болезней»



9 ноября 2022 10:15-13:30

- Идиопатический гемосидероз легких : трудности диагностики
- **Иванова А.М.**
- Сложность диагностики редкого случая семейного внутрипеченочного холестаза у новорожденного (болезни Байлера)
- **Куриева К.Б.**
- Паттерн-дистрофии сетчатки у пациентов с миотонической дистрофией I типа.
- **Кравченко А.А.**
- Клинический случай сочетания хронической болезни почек и синдрома множественной эндокринной неоплазии 1 типа
- **Ожималов И. Д.**

«Молекулярно-генетические исследования»



9 ноября 2022 14:00-16:00

- Сахарный диабет типа MODY, обусловленный мутацией в гене глюкокиназы (MODY 2) в детском возрасте
- **Ксензенко Ю. А.**
- Галактоземия 1 типа, выявленная при неонатальном скрининге
- **Зяблова И.Ю.**
- Особенности фенотипа пациентов с синдромом Кабуки тип 1, обусловленные патогенными вариантами нуклеотидной последовательности гена *KMT2D*
- **Воронцова Е.О.**
- Клинический случай: два вероятно патогенных варианта в генах, ассоциированных с редкими болезнями сердечно-сосудистой системы у одной пациентки
- **Парфененко М.А.**
- Жидкостная биопсия плазмы и желчи с выявлением внеклеточной опухолевой ДНК при протоковой аденокарциноме поджелудочной железы. Пилотное исследование
- **Рахматуллин Т. И.**

«Терапия наследственных болезней»



10 ноября 2022 11:00-13:15

- Генная терапия гемопоэтическими стволовыми клетками в мышинной модели gm-1 ганглиозидоза
- **Шапошникова О. А.**
- Мараликсібат – альтернатива трансплантации печени у детей с синдромом Алажилля
- **Савельева Е. И.**
- Эффективность лечения препаратом Селуметиниб плексиформных нейрофибром у детей с нейрофиброматозом I типа (наблюдение в программе раннего доступа)
- **Забродина А.Р.**
- Описание клинического случая болезни Данона у пациента с LAMP2-кардиомиопатией
- **Курсова Т.С.**

«Терапия наследственных болезней»



10 ноября 2022 11:00-13:15

- Терапия спонтанного нетравматического кровоизлияния у пациента с гемофилией В и полисегментарной пневмонией
- **Тулупова С.А.**
- Первый в РФ опыт проведения селективной дорзальной ризотомии при болезни Штрюмпеля.
– **Смолянкина Е.И.**
- Важность своевременной диагностики и соблюдения диеты при гомоцистинурии
- **Егорова А. И.**

«Дискуссия: «Роль когортных исследований в расширении представлений о гено-фенотипических взаимосвязях»



10 ноября 2022 14:00-15:30

- Нейрофиброматоз 1-го типа в Западной Сибири, общая распространённость, оценка распространённости плексиформных нейрофибром в регионе.
- **Чупырко Н.А.**
- Педиатрические аспекты диагностики синдрома Ретта
- **Курамагомедова Р.Г.**
- Выявление частоты встречаемости и определение факторов риска гипертрипсиногемий у новорожденных детей Ставропольского края
- **Гаджиева М. М.**
- Клинические и молекулярно-генетические критерии диагностики и прогнозирования поражения сердечно-сосудистой системы у детей с синдромом Марфана.
- **Грицевская Д.Ю.**