

Научно-образовательный симпозиум
«Наследственные болезни обмена веществ: клиника, диагностика, лечение»

Дата проведения: 8 декабря 2022 г.

Формат проведения: аудиторный с трансляцией

Место проведения: Арктический инновационный центр ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова» (г. Якутск, ул. Кулаковского 46, ауд. 506) /
Онлайн-платформа Webinar.ru

Организаторы:

- ФГАОУ ВО «Северо-Восточный федеральный университет им. М.К. Аммосова»
- Министерство здравоохранения Республики Саха (Якутия)
- ГАУ РС(Я) «Республиканская больница №1 – Национальный центр медицины»

Образовательная цель мероприятия – повышение профессионального уровня знаний путем информирования о молекулярном патогенезе, клинике, современных методах диагностики и лечения наследственных болезней обмена веществ.

По итогам участия в ОМ участники смогут правильно проводить диагностику, лечение и профилактику наследственных болезней обмена веществ.

Модераторы: Голикова Полина Иннокентьевна, Васильев Филипп Филиппович

Эксперты:

Максимова Надежда Романовна, д.м.н., профессор, заведующий курсом медицинской генетики кафедры «Неврология и психиатрия» МИ СВФУ, врач-генетик высшей категории, главный научный сотрудник – руководитель НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ

Сухомясова Айталиня Лукична, к.м.н., зам. руководителя – зав. медико-генетическим центром РБ№1-НЦМ, УНЛ «Геномная медицина» Клиники МИ СВФУ, ведущий научный сотрудник- заместитель руководителя НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ, главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ РС(Я)

8 декабря 2022 г. 09.00 – 16.30 ч. г. Якутск, ул. Кулаковского, дом. 46, ауд. 506; Онлайн-платформа Webinar.ru	
08.45 – 09.00	Регистрация участников симпозиума на онлайн-платформе и у стойки регистрации
09.00 - 11.10	Пленарное заседание
09.00 – 09.10	Приветствие участников симпозиума Слепцова Снежана Спиридоновна , д.м.н., доцент, заместитель директора по научной работе МИ СВФУ, зав. кафедрой инфекционных болезней, фтизиатрии и дерматовенерологии МИ СВФУ
09.10 – 09.40	Доклад: Геномные исследования в Якутии Максимова Надежда Романовна , д.м.н., профессор, заведующий курсом медицинской генетики кафедры «Неврология и психиатрия» МИ СВФУ, врач-генетик высшей категории, главный научный сотрудник – руководитель НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ
	Образовательные цели: участники узнают про наиболее частые наследственные заболевания в Якутии, методах их исследования, способах профилактики.

09.40 – 10.20	<p>Доклад: Молекулярное изучение патогенеза мукополисахаридоз-плюс синдрома (МПС-ПС) Софронова Виктория Максимовна, <i>м.н.с., аспирант НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ</i></p> <p>Образовательные цели: участники ознакомятся с методиками исследования патогенеза мукополисахаридоз-плюс синдрома с целью поиска подходов к лечению на базе молекулярно-генетической лаборатории в Японии.</p>
10.20 – 11.00	<p>Лекция: Современные методы диагностики наследственных болезней обмена Васильев Филипп Филиппович, <i>к.м.н., доцент кафедры «Неврология и психиатрия» с курсом медицинской генетики, с.н.с. НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ</i></p> <p>Образовательные цели: участники ознакомятся с проблемами и с перспективами лабораторных методов диагностики наследственных болезней обмена веществ.</p>
11.00 – 11.10	Дискуссия
11.10 – 11.30	Перерыв
11.30 – 12.10	<p>Лекция: Клиника, диагностика и лечение нейрональных цероидных липофусцинозов. НЦЛ 6 типа в РС(Я) Голикова Полина Иннокентьевна, <i>к.м.н., доцент кафедры «Неврология и психиатрия» с курсом медицинской генетики, с.н.с. НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ</i></p> <p>Образовательные цели: участники запомнят этиологию, классификацию, характерные клинические особенности проявления и течения разных типов нейронального цероидного липофусциноза, принципы клинической диагностики, тактику ведения и лечения. Узнают об эпидемиологии, клинико-генетических особенностях и методах диагностики НЦЛ 6 типа в Республике Саха (Якутия).</p>
12.10 – 12.30	<p>Доклад: Гаплотипический анализ мукополисахаридоз-плюс синдрома в РС(Я) Новгородова Сайына Николаевна, <i>м.н.с., НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ</i></p> <p>Образовательные цели: участники ознакомятся с популяционно-генетическими механизмами накопления наследственного заболевания МПС-ПС на основании построения гаплотипов в локусах исследуемого заболевания с привлечением 10 микросателлитных маркеров и оценку время возникновения мутации в гене VPS33A в якутской популяции.</p>
12.30 – 12.50	<p>Доклад: Репродуктивный генетический скрининг на наследственные болезни обмена в РС(Я)- МПС-ПС, НЦЛ 6, тирозинемия 1 типа Данилова Анастасия Лукична, <i>к.б.н., с.н.с. НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ</i></p> <p>Образовательные цели: участники узнают результаты пилотного проекта репродуктивного генетического скрининга на гетерозиготное носительство заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования в Якутии.</p>
12.50 – 13.00	Дискуссия
13.00 – 14.00	Перерыв
14.00 – 14.30	<p>Доклад: Неонатальный скрининг на НБО. Расширение скрининга. Павлова Кюнна Константиновна, <i>к.м.н., врач-лабораторный генетик МГЦ ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ»</i></p>

	<p>Образовательные цели: участники ознакомятся с анализом опыта проведения неонатального скрининга на 5 заболеваний в РС(Я). Освоят порядок выполнения неонатального скрининга согласно приказу МЗ РФ от 21.04.2022 N 274н «Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».</p>
14.30 – 14.50	<p>Доклад: Врожденная дисфункция коры надпочечников у детей в РС(Я): клинико-генетическая характеристика Данилов Николай Андреевич, врач-эндокринолог <i>Педиатрического центра ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ»</i></p> <p>Образовательные цели: участники ознакомятся с эпидемиологией, этиологией и клиническими особенностями адреногенитального синдрома у детей в Республике Саха (Якутия).</p>
14.50 – 15.10	<p>Доклад: Диетотерапия при наследственных болезнях обмена веществ Иванова Роза Николаевна, врач-генетик <i>медико-генетического центра РБ№1-НЦМ, м.н.с. НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ</i></p> <p>Образовательные цели: участники узнают об основных принципах диетотерапии НБО. Диетотерапия – один из основных эффективных методов лечения НБО, который заключается в ограничении поступления тех веществ, обмен которых нарушен в результате ферментативного блока. Участники запомнят эффективные диеты при фенилкетонурии (ФКУ), тирозинемии (НТ1 типа), галактоземии, нарушениях цикла мочевины, дефектах β-окисления жирных кислот и при муковисцидозе.</p>
15.10-15.30	<p>Доклад: Клиника и диагностика первичных иммунодефицитов Голикова Оксана Афанасьевна, к.м.н., <i>заведующая детским консультативным отделом ГАУ РС(Я) «РБ№1-НЦМ», врач-иммунолог-аллерголог, главный детский внештатный аллерголог-иммунолог МЗ РС(Я)</i></p> <p>Образовательные цели: участники ознакомятся с классификацией первичных иммунодефицитов, с особенностями клинических проявлений и современные подходы к их выявлению и идентификации. Будет представлена эпидемиология первичных иммунодефицитов в Республике Саха (Якутия). Участники запомнят скрининговые тесты и тесты для углубленного обследования в зависимости от дефекта в иммунной системе.</p>
15.30- 15.50	<p>Доклад: Клинический случай тирозинемии 1 типа Иннокентьева Наталья Николаевна, врач-гастроэнтеролог <i>Педиатрического центра ГАУ РС(Я) РБ№1 – НЦМ, главный внештатный детский гастроэнтеролог Минздрава РС(Я)</i></p> <p>Образовательные цели: участники ознакомятся с особенностями клинических проявлений, лечения орфанного наследственного заболевания.</p>
15.50- 16.10	<p>Доклад: Клиника, диагностика и лечение мукополисахаридоза 2 типа и альфа-маннозидоза (не входит в программу для НМО) Сухомясова Айталипа Лукична, к.м.н., <i>зав. медико-генетическим центром РБ№1-НЦМ, УНЛ «Геномная медицина» Клиники МИ СВФУ, ведущий научный сотрудник - заместитель руководителя НИЛ «Молекулярная медицина и генетика человека» ФГАОУ ВО СВФУ, главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ РС(Я)</i></p>
16.10-16.25	Дискуссия
16.25-16.30	Подведение итогов конференции, общее он-лайн фотографирование

Руководитель программного комитета
Д.м.н., г.н.с.

A handwritten signature in black ink, appearing to be 'N.P. Maximova', written in a cursive style.

Н.Р. Максимова