9 декабря 10:00 онлайн

ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ В МНОГОПРОФИЛЬНОЙ КЛИНИКЕ

Модераторы

Жилина Светлана Сергеевна

к.м.н., доцент, врач-генетик ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ», доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени Л.О. Бадаляна ИНН ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ

Ворона Любовь Дмитриевна

к.м.н., ведущий научный сотрудник ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ», доцент кафедры госпитальной педиатрии им. ак. В.А. Таболина ИМД ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ

Научно-практическая конференция 2026

ДЕТСКИЙ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР ИМЕНИ В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО

10:00-10:10 **Приветственное слово участников конференции**

10:10-10:25 **Медико-генетическая служба в многопрофильной специализированной педиатрической клинике: персонализированный подход к генетической диагностике**

Кожанова Татьяна Викторовна

к.м.н., доцент, врач лабораторный генетик ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ», доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени Л.О. Бадаляна ИНН ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ

10:25-10:40 **STXBP1-ассоциированная эпилептическая энцефалопатия**

Жилина Светлана Сергеевна

к.м.н., доцент, врач-генетик ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ», доцент кафедры неврологии, нейрохирургии и медицинской генетики имени Л.О. Бадаляна ИНН ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ

10:40-10:55 **Клинические маркеры наследственного опухолевого синдрома**

Мещерякова Татьяна Ивановна

к.м.н., врач-генетик ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ», доцент кафедры общей и медицинской генетики Института биомедицины (МБФ) ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ

10:55-11:10 **Молекулярно-генетический профиль опухолей ствола мозга**

Абрамов Александр Андреевич

научный сотрудник, ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»

11:10-11:25 **Синдром Бараката: редкий случай из практики врача– неонатолога**

Грязнова Арина Александровна

врач ординатор Кафедра госпитальной педиатрии имени академика В.А. Таболина Института материнства и детства ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ (соавторы - Саркисян Егине Альбертовна, Ворона Любовь Дмитриевна)

11:25-11:40

Синдром Ноя-Лаксовой в практике врача-неонатолога

Зизюкина Карина Сергеевна

студент 6 курса ИМД ФГАОУ ВО «РНИМУ имени Н.И. Пирогова» МЗ РФ (соавторы – Саркисян Егине Альбертовна, Ворона Любовь Дмитриевна)

11:40-11:55

Врожденный центральный гиповентиляционный синдром: клиническое и генетическое разнообразие

Прокопьев Геннадий Германович

к.м.н., заведующий отделением реанимации и интенсивной терапии с палатами для новорожденных детей ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»

11:55-12:10

Нарушение интеллектуального развития, ассоциированное с геном HUWE1: проблемы диагностики и новые клинико-генетические особенности

Кудакаева Алия Анваровна

врач-генетик ОСП, Научно-исследовательский клинический институт педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, Лаборатория геномики НИИ ТМ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (соавторы – Тыртышная Александра Александровна, Забродина Анна Романовна)

12:10-12:25

Случай центральной репаративной гигантоклеточной гранулемы у пациента с синдромом Нунан 1 типа

Паршина Ольга Павловна

врач-генетик, м.н.с Лаборатория геномики НИИ ТМ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н. И. Пирогова Минздрава России (соавторы – Кудакаева Алия Анваровна, Наумова Александра Сергеевна, Самитова Алина Фаритовна, Шмитко Анна Олеговна)

12:25-12:40

Острая энцефалопатия с клиническим ответом на тиамин и выявленной мутацией GCH1: сложности дифференциально-диагностического поиска при поражении базальных ганглиев у детей

Приходько Василий Васильевич

врач-невролог, ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»

12:40-12:55 **Врожденная миастения 12 типа (Myasthenia, congenital, 12, with tubular aggregates; MIM: 610542), ассоциированная с мутацией в гене GFPT1.**

Герасимова Наталья Александровна

врач-невролог, ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»

12:55-13:10 **ОРЭМ и инфекции. От инфекционных триггеров к иммуноопосредованным поражениям ЦНС**

Саркисова Виктория Гургеновна

врач-невролог, ГБУЗ «НПЦ спец.мед.помощи детям ДЗМ»

Дискуссия. Закрытие конференции