

## ПРОГРАММА

### Межрегиональной научно-практической конференции «Наследственные болезни обмена в рамках расширенного неонатального скрининга и не только»

Место проведения: AZIMUT Сити Отель Аэропорт Екатеринбург, ул. Бахчivanджи, 55 а.

Даты: 12-13 декабря 2025 г.

#### Программа мероприятия 12 декабря, пятница

Время	Спикер, тема
08:00-09:30	<i>Регистрация, приветственный кофе</i>
09:30-10:00	<i>Открытие конференции и приветственное слово</i>  <b>Савинова Татьяна Леонидовна</b> , Заместитель Губернатора Свердловской области - Министр Здравоохранения Свердловской области, кандидат медицинских наук. <b>Чадова Елена Анатольевна</b> , Начальник управления организации медицинской помощи детям и родовспоможения Министерства Здравоохранения Свердловской области, кандидат медицинских наук. <b>Савельева Елена Викторовна</b> , Начальник отдела организации медицинской помощи детям Министерства Здравоохранения Свердловской области, кандидат медицинских наук. <b>Аверьянов Олег Юрьевич</b> , Главный врач ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница». <b>Черепанова Анастасия Алексеевна</b> , Директор Благотворительного фонда «Жизнь как чудо».
10:00-10:45	<i>Сложный путь к диагнозу пациента с болезнью печени</i>  <b>Дегтярева Анна Владимировна</b> , Заведующая отделом педиатрии Института неонатологии и педиатрии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, профессор кафедры неонатологии Института здоровья детей Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова, доктор медицинских наук., профессор, врач высшей категории, педиатр, неонатолог. <b>Готье Марина Сергеевна</b> , Врач-педиатр консультативного педиатрического отделения ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации.

	<p><b>Филиппова Елена Александровна</b>, Заведующая отделом ультразвуковой диагностики в неонатологии и педиатрии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук, врач высшей категории.</p> <p><b>Докшукина Алина Алексеевна</b>, Врач-генетик отделения клинической генетики Института Репродуктивной Генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p> <p><b>Албегова Марина Бечербиеевна</b>, Заведующая консультативным педиатрическим отделением ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук, врач высшей категории.</p>
10:45-11.30	<p><b>Генетика для негенетиков</b></p> <p><b>Семенова Наталия Александровна</b>, Ведущий научный сотрудник научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», кандидат медицинских наук, врач-генетик.</p>
11.30-12.00	<p><b>Неонатология и генетика - нам нельзя друг без друга</b></p> <p><b>Николаева Елена Борисовна</b>, Председатель попечительского совета ГАУЗ СО "КДЦ "ОЗМР", главный внештатный специалист по медицинской генетике МЗ Свердловской области и УРФО, заслуженный врач РФ.</p>
12.00-12.30	<p><b>Кофе брейк</b></p>
12.30-13.00	<p><b>Что важно знать неонатологу о НБО</b></p> <p><b>Дегтярева Анна Владимировна</b>, Заведующая отделом педиатрии Института неонатологии и педиатрии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Минздрава России, проф. кафедры неонатологии Института здоровья детей Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова, доктор медицинских наук, профессор, врач высшей категории.</p> <p><b>Соколова Екатерина Владимировна</b>, Врач анестезиолог-реаниматолог, отделения анестезиологии, реанимации и интенсивной терапии новорожденных ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p>

13:00-13:40	<p><b>Маски орфанных заболеваний или когда нужно направить на консультацию генетика</b></p> <p><b>Кекеева Татьяна Николаевна</b>, Врач-генетик ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова».</p>
13:40-14:00	<p><b>Программы фонда «Жизнь как чудо» для медицинских специалистов</b></p> <p><b>Черепанова Анастасия Алексеевна</b>, Директор благотворительного фонда «Жизнь как чудо».</p>
14.00-15.00	<b>Обед</b>
15:00-15:40	<p><b>Тактика ведения новорожденных с гипераммониемией различной этиологии. Разбор клинических наблюдений</b></p> <p><b>Соколова Екатерина Владимировна</b>, Врач анестезиолог-реаниматолог, отделения анестезиологии, реанимации и интенсивной терапии новорожденных ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p> <p><b>Ушакова Любовь Витальевна</b>, Заведующая отделением неонатальной и детской неврологии, ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p> <p><b>Дегтярева Анна Владимировна</b>, Заведующая отделом педиатрии Института неонатологии и педиатрии ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, профессор кафедры неонатологии Института здоровья детей Первого Московского государственного медицинского университета им. И.М. Сеченова, доктор медицинских наук., профессор, врач высшей категории, педиатр, неонатолог.</p>
15:40-16:00	<p><b>Трудности диагностического поиска у детей с гипераммониемией на примере клинических случаев</b></p> <p><b>Рудалева Мария Михайловна</b>, Врач-генетик Перинатального центра ГБУЗ АО «Архангельская областная клиническая больница», главный внештатный специалист по медицинской генетике в Архангельской области.</p> <p><b>Лялюшкина Александра Леонидовна</b>, Врач анестезиолог-реаниматолог ОРИТН Перинатального центра ГБУЗ АО «Архангельская областная клиническая больница».</p>
16:00-16:30	<p><b>Алгоритм молекулярно-генетической диагностики наследственных холестатических заболеваний печени</b></p> <p><b>Семенова Наталия Александровна</b>, Ведущий научный сотрудник</p>

	научно-консультативного отдела ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П.Бочкова», кандидат медицинских наук, врач-генетик.
16:30-17:30	<p><b>Разбор клинических случаев</b></p> <p><b>Редкое наследственное заболевание: разбор случая галактоземии у ребёнка</b>  <b>Кудимова Анна Васильевна</b>, Заведующая ОПНиД ГАУЗ ДГКБ 8, врач-неонатолог, анестезиолог-реаниматолог.</p> <p><b>«Маски» неонатальной гипогликемии. Сложности дифференциальной диагностики</b>  <b>Калугина Екатерина Андреевна</b>, Ординатор-неонатолог ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».</p> <p><b>Особенности течения и диагностики синдрома Алажиля у глубоконедоношенного ребенка,</b>  <b>Рогачева Валерия Робертовна</b>, Врач неонатолог ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».</p> <p><b>Синдром Кабуки: клинический случай с перенесённой лёгочной гипертензией</b>  <b>Абакарова Диана Арсеновна</b>, Кандидат медицинских наук, научный сотрудник, врач-анестезиолог-реаниматолог, ФГБУ "Научно Исследовательский Институт Охраны Материнства и Младенчества".</p> <p><b>Нарушение обмена жирных кислот. Клинический случай.</b>  <b>Быкова Ирина Анатольевна</b>, Заведующая отделением патологии новорожденных и недоношенных детей ГБУЗ ПК ДКБ 13, г. Пермь</p>

**13 декабря, суббота**

Время	Спикер, тема
10:00-10:30	<p><b>Селективный неонатальный скрининг: зачем полный экзом новорожденному и его семье?</b></p> <p><b>Сумина Мария Геннадьевна</b>, Заведующая отделением медико-генетического консультирования ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p>
10:30-11:15	<p><b>Серая зона экзома: селективный или массовый скрининг новорожденных?</b></p> <p><b>Докшукина Алина Алексеевна</b>, Врач-генетик отделения клинической генетики Института Репродуктивной Генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p>

11:15-11:30	<p><b>Редкий генетический синдром у недоношенного ребенка: как разобраться с фенотипом и не пропустить</b></p> <p><b>Кабдрахманова Ольга Танюхановна</b>, Врач анестезиолог-реаниматолог отделения анестезиологии, реанимации и интенсивной терапии новорожденных и недоношенных детей №2 ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».</p> <p><b>Черепанова Екатерина Александровна</b>, Врач-генетик ГАУЗ СО «КДЦ «ОЗМР».</p>
11:30-12:00	<p><b>Инфекционные маски врожденных дефектов иммунитета</b></p> <p><b>Родина Юлия Александровна</b>, Врач иммунолог-аллерголог, заведующая отделением иммунологии ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия Рогачева», кандидат медицинских наук.</p>
12:00-12:30	<p><b>Соматические маски врожденных дефектов иммунитета</b></p> <p><b>Дерипапа Елена Васильевна</b>, Врач иммунолог-аллерголог, НИКИ педиатрии и детской хирургии имени академика Ю.Е. Вельтищева, кандидат медицинских наук.</p>
12:30-13:10	<p><b>Расширенный неонатальный скрининг в Свердловской области 2022-2025гг - итоги, проблемы, пути решения</b></p> <p><b>Власова Елена Викторовна</b>, Заведующая отделением клинической иммунологии , врач аллерголог - иммунолог ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница», кандидат медицинских наук, высшая квалификационная категория.</p>
13:10-14:00	<p><b>Обед</b></p>
14:00-14:40	<p><b>Спинальная мышечная атрофия с ранним дебютом: возможности диагностики и лечения</b></p> <p><b>Невмержицкая Кристина Сергеевна</b>, Врач-невролог, кандидат медицинских наук, заведующая неврологическим отделением ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».</p>
14:40-15:00	<p><b>Спектр генетических причин неонатальных судорог. Кто виноват и что делать?</b></p> <p><b>Лапшина Анна Михайловна</b>, Врач-генетик отделения клинической генетики Института Репродуктивной Генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации.</p>
15:00-15:30	<p><b>Генетические эпилепсии с дебютом в неонатальном периоде. Особенности диагностики и терапии</b></p> <p><b>Ушакова Любовь Витальевна</b>, Заведующая отделением</p>

	<p>неонатальной и детской неврологии, ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p> <p><b>Гребенникова Ольга Вячеславовна</b>, Кандидат медицинских наук, доцент кафедры неонатологии ИНОПР ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ.</p> <p><b>Докшукина Алина Алексеевна</b>, Врач-генетик отделения клинической генетики Института Репродуктивной Генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации, кандидат медицинских наук.</p> <p><b>Лапшина Анна Михайловна</b>, Врач-генетик отделения клинической генетики Института Репродуктивной Генетики ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр акушерства, гинекологии и перинатологии им. ак. В.И. Кулакова» Министерства Здравоохранения Российской Федерации.</p> <p><b>Трофимов Дмитрий Юрьевич</b>, Директор Института репродуктивной генетики, доктор медицинских наук, член-корреспондент РАН.</p>
15:30-17:00	<p><b>Разбор клинических случаев</b></p> <p><b>Диагностический поиск и подбор терапии ребенку с диагнозом идиопатическая эпилепсия</b></p> <p><b>Баранова Екатерина Владимировна</b>, Врач неонатолог ОПНиНД1 ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».</p> <p><b>Пиридоксинзависимая эпилепсия - долгая дорога к диагнозу</b></p> <p><b>Кузнецова Наталья Юрьевна</b>, Врач неонатолог ОПНиНД1 ГАУЗ СО «Областная детская клиническая больница».</p> <p><b>Клинические случаи, подтвержденные методом экзомного секвенирования. Опыт ОПН1 ЕКПЦ</b></p> <p><b>Юмагулова Элина Ринатовна</b>, Врач неонатолог ОПН1 ЕКПЦ, г. Екатеринбург.</p>
17:00	<b>Закрытие конференции</b>