

Межрегиональная научно-практическая конференция  
«Орфанные заболевания»  
Место проведения: г. Нижний Новгород, пр. Гагарина, д.27, ГК «Ока»  
Дата: 26 октября 2022 года

## ПРОГРАММА

### 09.30 – 10.00 Регистрация участников

#### 10.00 – 10.05 Приветственное слово

Удалова Ольга Васильевна, к.м.н., врач-генетик Института педиатрии, ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород

#### 10.05–10.25 Доклад *«Актуальные вопросы диагностики, лечения, маршрутизации пациентов с синдромом Хантера»*

Удалова Ольга Васильевна, к.м.н., врач-генетик Института педиатрии, ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород

#### 10.25–10.45 Доклад компании-спонсора «Рош». Не входит в программу НМО.

##### *«Скрининг наследственных заболеваний»*

Аксянова Хасяня Фатиховна, главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Нижегородской области, заведующий медико-генетической консультацией ГБУЗ НО «НОДКБ», врач-генетик высшей категории, г. Нижний Новгород

#### 10.45–11.05 Доклад *«Альфа-маннозидоз»*

Удалова Ольга Васильевна, к.м.н., врач-генетик Института педиатрии, ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород

#### 11.05-11.25 Доклад компании-спонсора «Санофи». Не входит в программу НМО.

##### *«Болезнь Помпе с поздним началом у детей. Что надо знать педиатру? Клинический пример»*

Снегова Евгения Владимировна, заведующая неврологическим отделением с нейрофизиологическими исследованиями СПб ГБУЗ «КДЦД», врач-невролог высшей категории, г. Санкт-Петербург

#### 11.25-11.45 Доклад компании-спонсора «Санофи». Не входит в программу НМО.

##### *«Дифференциальная диагностика дефицита кислой сфингомиелиназы на клиническом примере»*

Удалова Ольга Васильевна, к.м.н., врач-генетик Института педиатрии, ассистент кафедры педиатрии им. Ф.Д. Агафонова ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, председатель регионального Нижегородского отделения Российского общества медицинских генетиков, г. Нижний Новгород

#### 11.45-12.05 Доклад *«Брахиолмия 4. Путь к диагнозу»*

Митина Татьяна Игоревна, врач травматолог-ортопед, врач ЛФК Института травматологии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, Член ассоциации детских миологов «Неомио», г. Нижний Новгород

#### 12.05-12.25 Доклад компании-спонсора «Рош». Не входит в программу НМО.

##### *«Патогенетическая терапия СМА в Нижегородской области»*

**Карпович Екатерина Ильинична**, профессор кафедры неврологии, психиатрии и наркологии  
ФДПО ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

**12.25-12.45** Доклад компании-спонсора «Рош». Не входит в программу НМО.

**«Эффективность и безопасность пероральной терапии СМА»**

**Артемьева Светлана Брониславовна**, к.м.н., заведующий детским психоневрологическим  
отделением-2 НИКИ педиатрии им Ю.Е. Вельтищева ФГАОУ ВО «РНИМУ им Н.И. Пирогова»  
Минздрава России, г. Москва

**12.45-13.05** Доклад **«Врожденные ошибки иммунитета у пациентов с врожденными пороками сердца»**

**Тарасова Алла Анатольевна**, д.м.н., профессор кафедры факультетской и поликлинической  
педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

**13.05-13.25** Доклад **«Маршрутизация пациентов с врожденными ошибками иммунитета»**

**Тарасова Алла Анатольевна**, д.м.н., профессор кафедры факультетской и поликлинической  
педиатрии ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России, г. Нижний Новгород

**13.25-13.45** Дискуссия

**13.45** Закрытие конференции