



Школа молекулярно-генетической диагностики ПИД для практикующих врачей в рамках VII научно-практической конференции с международным участием «Первичные иммунодефициты: от науки к практике»



12.04.2024	12:55 – 14:25		
Время	Зал Ученого совета		
12:55 – 14:25	<u>Теоретическая часть</u>		
	12:55– 13:20	Кузьменко Наталья Борисовна, к.м.н., зав.отд.эпидемиологии и мониторинга иммунодефицитов НМИЦ ДГОИ им.Дмитрия Рогачева	Тема: «Современные представления о генетике ПИД. Путь к молекулярно-генетическому диагнозу»
	13:20– 13:45	Райкина Елена Владиславовна, к.б.н., зав. лаб.молекулярной биологии НМИЦ ДГОИ им.Дмитрия Рогачева	Тема: «Особенности молекулярно-генетической диагностики пациента с подозрением на ПИД»
	13:45 – 14:05	Новосёлова Ольга Григорьевна, к.м.н., врач-генетик лаборатории «First Genetics»	Тема: «Вклад современных методов молекулярно - генетического тестирования в диагностику ПИД: возможности и ограничения. Опыт одной лаборатории»
	14:05 – 14:15	Волгина Надежда Евгеньевна, к.б.н., специалист-консультант компании «Диаэм»	Тема: «Цифровая ПЦР для обнаружения вариаций числа копий у пациентов с первичными иммунодефицитами»
	14:15-14:25	Дискуссия	
14:25-15:15	Перерыв		



Школа молекулярно-генетической диагностики ПИД для практикующих врачей в рамках VII научно-практической конференции с международным участием «Первичные иммунодефициты: от науки к практике»



Время	Зал Ученого совета		
15:15-16:45	<u>Разбор клинических случаев</u>		
15:15 -15:30	Ясницкая Вера Олеговна , ординатор по специальности «Педиатрия», НМИЦ ДГОИ им.Дмитрия Рогачёва		«Пациент с подтверждённым генетическим дефектом – окончателен ли диагноз?»
15:30 -15:45	Долгушина Екатерина Николаевна , врач гематолог, НИИ ДОГиТ им. Р.М. Горбачевой (Санкт-Петербург)		«MYSM1 — выявление гетерозиготных вариантов при AR болезнях»
15:45 -16:00	Селина Екатерина Юрьевна , врач аллерголог-иммунолог, ДРКБ МЗ Республики Татарстан(Казань)		«Клинический случай компаунд-гетерозиготной мутации в гене CLPB»
			Соавторы: А.Р. Шакирова, С.А. Сенек, Ф.Ф. Хисамиева, А.Р. Сафин
16:00 -16:15	Зиновьева Наталия Валентиновна , к.м.н., зав.отд.аллергологии и иммунологии ДГКБ 9 им.Г.Н. Сперанского(Москва) Севостьянова Юлия Николаевна , врач аллерголог-иммунолог, ДГКБ 9 9 им.Г.Н. Сперанского(Москва)		«Гетерозиготный вариант в гене FOXP1 – тактика ведения пациента»
16:15 -16:30	Моисеева Анна Александровна, врач аллерголог-иммунолог, НМИЦ ДГОИ им.Дмитрия Рогачёва (Москва)		«Генетические варианты у пациентов расширенного неонатального скрининга: случайная находка или причина будущей болезни?»
16:30-16:45	Дискуссия		