



# МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

## П Р И К А З

г. Челябинск

от «06» 11 2022 г.

№ 1558

О проведении межрегиональной научно - практической видеоконференции «Актуальные вопросы генетики и детской неврологии»

В соответствии с Планом организационных мероприятий Министерства здравоохранения Челябинской области на 2022 год

### ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Начальнику управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Министерства здравоохранения Челябинской области Домрачевой Э.Г., главному внештатному специалисту по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области Буяновой Г.В., главному внештатному детскому специалисту неврологу Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области Смирнову Д.С. организовать и провести 10 ноября 2022 года в 13:00 часов межрегиональную научно-практическую видеоконференцию «Актуальные вопросы генетики и детской неврологии» (далее именуется – Видеоконференция) согласно прилагаемой к настоящему приказу программе.

2. Руководителям государственных медицинских организаций, в отношении которых Министерство здравоохранения Челябинской области осуществляет функции и полномочия учредителя, обеспечить участие в работе Видеоконференции врачей-педиатров, врачей-неврологов, врачей-генетиков.

3. Руководителям медицинских организаций, в отношении которых Федеральное медико-биологическое агентство России осуществляет функции и полномочия учредителя, и медицинских организаций частной формы собственности, расположенных на территории Челябинской области, рекомендовать обеспечить участие в работе Видеоконференции врачей-педиатров, врачей-неврологов, врачей-генетиков.

4. Исполняющему обязанности ректора федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Министерства

здравоохранения Российской Федерации А.В. Важнину рекомендовать обеспечить участие в работе Видеоконференции сотрудников кафедр педиатрического профиля.

5. Директору Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Челябинский областной медицинский информационно-аналитический центр» А.А. Ульянову обеспечить размещение настоящего приказа на официальном сайте Министерства здравоохранения Челябинской области в сети «Интернет».

6. Контроль исполнения настоящего приказа возложить на заместителя Министра здравоохранения Челябинской области Н.Н. Шеломову.

Министр



А.Г. Ткачева



Приложение  
к приказу  
Министерства здравоохранения  
Челябинской области  
от «03» 11 2022 г. № 1558

Программа межрегиональной научно-практической видеоконференции  
«Актуальные вопросы генетики и детской неврологии»

13:00-13:10	Приветственное слово участникам межрегиональной научно-практической видеоконференции «Актуальные вопросы генетики и детской неврологии» (далее именуется – Видеоконференция)	Домрачева Э.Г., начальник управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Министерства здравоохранения Челябинской области Буянова Г.В, заведующий медико-генетической консультацией Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» г. Челябинск, главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области, к.м.н. Смирнов Д.С., главный внештатный детский специалист - невролог Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области
13:10-13:25	Продолжаем работать с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра»	Степанидина Е.К., заместитель начальника управления - начальник отдела организации медицинской помощи детям и матерям, управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Министерства здравоохранения Челябинской области
13:25-13:45	Расширенный неонатальный скрининг: что нас ждет? Новые возможности лабораторной диагностики гликогенозов	Захарова Е.Ю., заведующий лабораторией наследственных болезней обмена веществ Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр», профессор, д.м.н., г. Москва (по согласованию)
13:45-14:10	Дети со СМА без симптомов заболевания: возможности патогенетической терапии	Кузенкова Л.М., начальник центра детской психоневрологии Федерального государственного автономного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации, д.м.н., г. Москва (по согласованию)
14:10-14:30	Практические вопросы ведения пациентов с	Подклетнова Т.В., старший научный сотрудник лаборатории редких



	миодистрофией Дюшенна	наследственных болезней у детей Федерального государственного автономного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации, к.м.н., г. Москва (по согласованию)
14:30-14:45	Клиническая и генетическая характеристика пациентов с нарушениями интеллектуального развития и микроструктурными хромосомными вариантами	Беляева Е.О., научный сотрудник лаборатории онтогенетики научно-исследовательского института медицинской генетики Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук», к.м.н., г. Томск (по согласованию)
14:45-15:05	Генетическое обследование у пациентов с детским церебральным параличом и эпилепсией	Захарова Е.Ю., заведующий лабораторией наследственных болезней обмена веществ Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр», г. Москва, д.м.н., профессор (по согласованию)
15:05-15:20	Как выбрать генетический тест первой линии и почему это - непростая задача	Канивец И.В., руководитель отдела Медико-генетического центра «Геномед», к.м.н., г. Москва (по согласованию)
15:20-15:30	В-12 зависимая эпилепсия, клинический случай	Побединская А.И., врач - генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», г. Челябинск (по согласованию)
15:30-15:40	Как не пропустить СМА III типа. Клинические случаи	Короткова Д.Г., ассистент кафедры неврологии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, врач - невролог медико – генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», г. Челябинск (по согласованию)
15:40-15:50	Диагностический поиск болезни Помпе: позднее начало. Клинический случай	Кашко Т.Н. врач-генетик медико – генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», г. Челябинск (по согласованию)
15:50-16:00	Редкий клинический случай болезни Тея-Сакса с поздней манифестацией: молекулярно-генетическая диагностика в Государственном автономном учреждении	Иванов Е.А., заведующий генетической лабораторией лабораторной службы Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», г. Челябинск (по согласованию)

	здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница»	
16:00-16:15	Дискуссия. Закрытие Видеоконференции.	

Время проведения Видеоконференции 10 ноября 2022 года,  
13:00 - 16:15 часов.

Для принятия участия в Видеоконференции необходимо зарегистрироваться на мероприятии и войти в трансляцию со ссылке на базе платформы (webinar.ru). Ссылка для регистрации и подключения: <https://events.webinar.ru/17891649/860830371>

По вопросам подключения рекомендовано обращаться по телефону технической поддержки: 89193159661.