



# МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ЧЕЛЯБИНСКОЙ ОБЛАСТИ

## П Р И К А З

г. Челябинск

от «20» 04 2026 г.

№ 245

О проведении межрегиональной научно-практической конференции «О генетике для врачей-педиатров и других врачей-специалистов, оказывающих медицинскую помощь детскому населению»

В соответствии с Планом организационных мероприятий Министерства здравоохранения Челябинской области на 2026 год

### ПРИКАЗЫВАЮ:

1. Начальнику управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Министерства здравоохранения Челябинской области Подлубной Л.В., главному внештатному специалисту по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области Буяновой Г.В., организовать и провести 24 апреля 2026 года межрегиональную научно-практическую конференцию «О генетике для врачей-педиатров и других врачей-специалистов, оказывающих медицинскую помощь детскому населению» (далее именуется – Конференция) согласно прилагаемой к настоящему приказу программе.

2. Руководителям медицинских организаций, в отношении которых Министерство здравоохранения Челябинской области осуществляет функции и полномочия учредителя, направить для участия в работе Конференции руководителей педиатрических служб, заведующих педиатрическими отделениями, врачей-педиатров, врачей-неврологов, врачей-генетиков, врачей-детских эндокринологов, врачей-лабораторных генетиков, врачей клинической лабораторной диагностики, врачей-неонатологов, врачей-детских онкологов, врачей-аллергологов - иммунологов, врачей-гастроэнтерологов.

3. Руководителям медицинских организаций, в отношении которых Федеральное медико-биологическое агентство осуществляет функции и полномочия учредителя, медицинских организаций частной формы собственности, расположенных на территории Челябинской области, рекомендовать направить для участия в работе Конференции руководителей

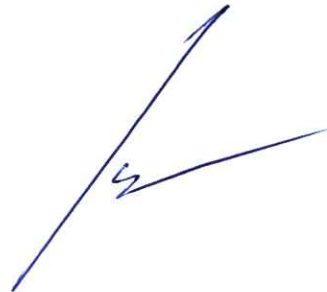
педиатрических служб, заведующих педиатрическими отделениями, врачей-педиатров, врачей-неврологов, врачей-генетиков, врачей-детских эндокринологов, врачей-лабораторных генетиков, врачей клинической лабораторной диагностики, врачей-неонатологов, врачей-детских онкологов, врачей-аллергологов - иммунологов, врачей-гастроэнтерологов.

4. Исполняющему обязанности ректора федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации Абрамовских О.С. рекомендовать направить для участия в работе Конференции сотрудников кафедр педиатрического профиля, врачей-педиатров, врачей-неврологов, врачей-генетиков, врачей-детских эндокринологов, врачей-лабораторных генетиков, врачей клинической лабораторной диагностики, врачей-неонатологов, врачей-детских онкологов, врачей-аллергологов - иммунологов, врачей-гастроэнтерологов.

5. Директору Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Челябинский областной медицинский информационно-аналитический центр» Староверову А.С. 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 Верзакову Н.В.

Министр



Т.П. Колчинская

Приложение  
к приказу  
Министерства здравоохранения  
Челябинской области  
от «10» 04 2026 г. № 245

Программа межрегиональной научно-практической конференции  
«О генетике для врачей-педиатров и других врачей-специалистов,  
оказывающих медицинскую помощь детскому населению»

|             |  |   |
|-------------|--|---|
| 09:30-10:00 | Регистрация участников   |   |
| 10:00-10:15 | Открытие межрегиональной научно-практической конференции «О генетике для врачей-педиатров и других врачей-специалистов, оказывающих медицинскую помощь детскому населению» (далее именуется – Конференция) | Подлубная Л.В., начальник управления организации медицинской помощи детям и матерям, при социально значимых заболеваниях и профилактики Министерства здравоохранения Челябинской области<br>Буянова Г.В., главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области, к.м.н.  |
| 10:15-10:30 | Благотворительный фонд «Круг добра». Расширение возможностей лекарственного обеспечения детей с редкими заболеваниями  | 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  |
| 10:30-10:45 | Маршрутизация пациентов с подозрением на генетическую патологию. Итоги расширенного неонатального скрининга на территории Челябинской области, новые возможности расширенного неонатального скрининга      | Буянова Г.В., главный внештатный специалист по медицинской генетике Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области, к.м.н.  |
| 10:45-11:05 | Преемственность терапии миодистрофии Дюшенна – переходим из детства во взрослый сегмент  | Гранкин Е.В., ассистент кафедры неврологии, медицинской генетики федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Оренбургский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, заведующий отделением детской психоневрологии Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», главный внештатный детский специалист невролог Министерства здравоохранения Оренбургской области. |

|             |  |  |
|-------------|--|--|
| 11:05-11:35 | Х-сцепленный гипофосфатемический рахит. О чем нужно не забывать врачу-педиатру   | г. Оренбург (по согласованию)<br>Романенко Е.С., главный внештатный детский специалист эндокринолог Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинском городском округе, доцент кафедры преемственности детских болезней и педиатрии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Южно-Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России), к.м.н. |
| 11:35-11:55 | Диагностика и особенности маршрутизации пациентов с Х-сцепленным гипофосфатемическим рахитом.<br>Дифференциальная диагностика кожноскелетного синдрома с гипофосфатемией | Поскова Е.В., врач-генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)   |
| 11:55-12:10 | Диспансерное наблюдение детей с редкими заболеваниями на педиатрическом участке (в том числе выявленными при проведении расширенного неонатального скрининга)            | Побединская А.И., врач-генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)   |
| 12:10-12:30 | Перерыв  |  |
| 12:30-12:45 | Анализ качества преаналитического этапа неонатально скрининга и расширенного неонатального скрининга   | Филимонова Т.В., врач клинической лабораторной диагностики Государственного бюджетного учреждения здравоохранения «Областной перинатальный центр» (по согласованию)<br>Иванов Е.А., заведующий генетической лабораторией лабораторной службы, врач-лабораторный генетик Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», к.м.н. (по согласованию)   |
| 12:45-13:00 | Проблемы взаимодействия педиатрической и медико-генетической служб при проведении расширенного неонатального скрининга   | Поскова Е.В., врач-генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)   |
| 13:00-13:15 | Генетика на кончиках пальцев. Как не пропустить наследственную патологию   | Удалова В.Ю., врач-генетик, руководитель направления NGS Медико-генетического центра «Геномед», г. Москва (по согласованию)  |
| 13:15-13:30 | Редкий, но реальный опыт диагностики дефицита AACDC на базе Российской   | Михайлова С.В., заведующий отделением медицинской генетики Российской детской клинической больницы — филиала   |

|             |   |  |
|-------------|---|--|
|             | детской клинической больницы  | федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, д.м.н., профессор, г. Москва (по согласованию)  |
| 13:30-13:45 | X-сцепленная адренолейкодистрофия   | Шепелева Е.С., врач-невролог медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница», г. Челябинск (по согласованию)   |
| 13:45-14:00 | О чем мы молчим? Неудовлетворенные потребности детей и взрослых с фенилкетонурией             | Шестопалова Е.А., заведующий медико-генетическим отделением Государственного бюджетного учреждения здравоохранения города Москвы «Московский клинический научно-практический центр имени А.С. Логинова Департамента здравоохранения города Москвы», врач высшей квалификационной категории, лауреат премии мэра Москвы в области Медицины, ассистент кафедры общественного здоровья Федерального государственного бюджетного научного учреждения «Медико-генетический научный центр имени академика И.П. Бочкова», г. Москва (по согласованию) |
| 14:00-14:15 | Ферментный анализ в диагностике редких заболеваний  | Кашко Т.Н., врач-генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)   |
| 14:15-14:30 | Фокус на врожденный дефект иммунитета: ключевые признаки и рекомендации по ранней диагностике | Шилова Т.В., главный внештатный детский специалист аллерголог-иммунолог Министерства здравоохранения Челябинской области в Челябинской области, доцент кафедры госпитальной педиатрии, клинической иммунологии и аллергологии ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, к.м.н.  |
| 14:30-15:00 | Перерыв   |  |
| 15:00-15:15 | Миодистрофия Дюшенна: аспекты назначения глюкокортикостероидов                                | Невмержицкая К.С., заведующий неврологическим отделением Государственного автономного учреждения здравоохранения Свердловской области «Областная детская клиническая больница», доцент кафедры неврологии и нейрохирургии федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации к.м.н., г. Екатеринбург (по согласованию)   |
| 15:15-15:30 | Как выявить ребенка с МДЦ   | Побединская А.И., врач-генетик медико-   |

|             |   |  |
|-------------|---|--|
|             | на ранних этапах его развития. Клинические примеры  | генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)   |
| 15:30-15:50 | Пациент с эпилепсией и когнитивным дефицитом. Разбираем, как не пропустить ПЦД-2 на примере клинического случая | Короткова Д.Г., ассистент кафедры неврологии ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, врач-невролог медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)  |
| 15:50-16:10 | Врожденные холестазы. Увидеть, узнать, помочь. Современные возможности  | Хорошева Е.Ю., доцент кафедры детских болезней и поликлинической педиатрии Института материнства и детства федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Тюменский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации, главный внештатный специалист детский гастроэнтеролог Департамента здравоохранения Тюменской области, к.м.н., г. Тюмень (по согласованию) |
| 16:10-16:25 | Детский инсульт: может ли это быть генетическая патология?  | Короткова Д.Г., ассистент кафедры неврологии ФГБОУ ВО ЮУГМУ Минздрава России, врач-невролог медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)  |
| 16:25-16:40 | «Синдром Мак – Кьюпа – Олбрайта у мальчика. Клинический случай»   | Поскова Е.В., врач-генетик медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию)   |
| 16:40-17:20 | Липодистрофии: этиология, патогенез, подходы к лечению  | Бабенко А.Ю., руководитель научно-исследовательского отдела «Ожирения и нарушений углеводного обмена» Института метаболического синдрома, профессор кафедры эндокринологии федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, д.м.н., г. Санкт-Петербург (по согласованию)  |
| 17:00-17:20 | «Разговор о важном: показания для направления к врачу – генетику». Квиз с вручением призов.                     | Менщикова Д.А., врач-генетик медико-генетической консультации отделения пренатальной диагностики и генетики Государственного автономного учреждения здравоохранения Ордена Трудового Красного Знамени «Городская клиническая больница № 1  |

|             |   |   |
|-------------|---|---|
|             |   | г. Челябинск» (по согласованию)<br>Валякина К.Е., врач-стажёр медико-генетической консультации Государственного автономного учреждения здравоохранения «Челябинская областная детская клиническая больница» (по согласованию) |
| 17:20-17:30 | Круглый стол. Дискуссия. Закрытие Конференции |   |

Дата, время и место проведения Конференции: 24 апреля 2026 г., начало в 09:30 часов по адресу: г. Челябинск, ул. Труда, д.153, Конгресс-отель «Малахит».