*Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»*

*Общероссийская общественная организации «Российское общество медицинских генетиков»*

**Научная программа**

# Мнения экспертов РОМГ: «Диагностика и лечение лизосомных болезней накопления». Обсуждение с доктором Захаровой Е. Ю.

**Дата проведения:** 12 марта 2025 г.

**Формат проведения:** онлайн

**Сайт:** experts.romgconference.ru

**12 марта 2025 г.**

**10:55 – 11:00**

Открытие. Вступительное слово (5 мин.)

*Ижевская Вера Леонидовна*

**11:00-16:20**

**Симпозиум:**

**Лизосомные пазлы: от деталей к цельной картине**

Модератор: Захарова Е.Ю.

11:00-11:30

Лизосомы и лизосомные болезни накопления

**Захарова Е.Ю.**  (30 мин.)

11:30-11:50  Дифференциальная диагностика синдрома гепатоспленомегалии и синдрома холестаза: от симптома к диагнозу

**Семенова Н.А.** (20 мин.)

\**Доклад при поддержке компании «ФАРМАМОНДО-БИОМЕДИКА». Не входит в программу для НМО*

11:50-12:10

Болезнь Ниманна-Пика тип А и В: клиническая и лабораторная диагностика \*

\**Доклад при поддержке компании «Санофи». Не входит в программу для НМО*

**Захарова Е.Ю.** (20 мин.)

12:10-12:40

Молекулярно-генетическая характеристика  метахроматической лейкодистрофии

**Василенко А.А.** (30 мин.)

**12:40-12:50 Перерыв (10 мин.)**

12:50-13:10

Лизосомные болезни - портретный диагноз?

**Михайлова С.В.** (20 мин.)

13:10-13:30

Важные аспекты диагностики дефицита лизосомной кислой липазы: о чем стоит помнить?\*

\**Доклад при поддержке компании «АстраЗенека». Не входит в программу для НМО*

**Захарова Е.Ю.** (20 мин.)

13:30-13:50

Альфа-маннозидоз. Красные флаги редкого заболевания\*

\**Доклад при поддержке компании «Кьези». Не входит в программу для НМО*

**Вашакмадзе Н.Д.** (20 мин.)

13:50-14:10

Болезнь Ниманна-Пика тип А и В: клиническая эффективность ферментной заместительной терапии\*

\**Доклад при поддержке компании «Санофи». Не входит в программу для НМО*

**Мовсисян Г.Б.** (20 мин.)

14:10-14:30

Лизосомы в пробирке: путь от молекул к диагнозу

**Байдакова Г.В.** (20 мин.)

14:30-14:50

Болезнь Фабри. Подходы в лабораторной диагностике\*

\**Доклад при поддержке компании «Кьези». Не входит в программу для НМО*

**Захарова Е.Ю.** (20 мин.)

14:50-15:10

Один день из практики врача-генетика: разбор клинических случаев

**Семенова Н.А.** (20 мин.)

15:10-15:30

Болезнь Краббе - биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика

**Нагорнов И.О.** (20 мин.)

15:30-16:00

Лизосомные болезни накопления  и нейродегенеративные заболевания: как пересекаются две вселенные?

**Пчелина С.Н.** (30 мин.)

16:00-16:20 – дискуссия, ответы на вопросы