



ФГБУ ДПО «Центральная государственная медицинская академия»
Управления делами Президента Российской Федерации

НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКАЯ КОНФЕРЕНЦИЯ

РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА, ЛЕЧЕНИЕ И ПРОФИЛАКТИКА НЕЙРОГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Москва, Вознесенский пер., 7, отель «Арткор Москва Центр»

Трансляция на сайте www.medivector.ru



5 октября в Москве прошла Научно-практическая конференция «Ранняя диагностика, лечение и профилактика нейрогенетических заболеваний». Мероприятие состоялось в гибридном формате, что позволило значительно расширить аудиторию и привлечь врачей из разных регионов России.

Научный оргкомитет: **Демикова Наталия Сергеевна**, д.м.н., профессор, заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, главный внештатный специалист по медицинской генетике ДЗМ, **Чебаненко Наталья Владимировна**, к.м.н., доцент кафедры неврологии детского возраста ФГБОУ ДПО РМАНПО Минздрава России, **Васильев Алексей Сергеевич**, к.м.н., доцент, заведующий учебной частью кафедры неврологии ФГБУ ДПО «Центральная государственная медицинская академия» УДП РФ.

Открыла конференцию Демикова Наталия Сергеевна словами о том, что генетика во всех отраслях медицины занимает все большее и большее место, приобретает все большее значение, и сегодня невозможно представить себе работу врача без знания генетических причин заболеваний.

Основные темы, которые подробно разобрали на мероприятии: болезнь Помпе с поздним началом у детей, генетические аспекты заболеваний мотонейронов, маски СМА, нерешенные вопросы прогрессирующей миодистрофии Дюшенна: ранняя диагностика, подходы к ведению пациентов с ПН при нейрофиброматозе I типа, роль геномной хаотизации в патогенезе нервно-психических заболеваний у детей, болезнь Ниманна-Пика (дефицит кислой сфингомиелиназы): современные возможности диагностики и лечения, генетические аспекты СДВГ, нейровоспаление и эпилепсия, энцефалопатия развития эпилептическая 14 типа, обусловленная KCNT1, с мигрирующими фокальными приступами (синдром Коппола-Дюлака): клиническое наблюдение, синдром Леннокса-Гасто: как заподозрить и как лечить и другие.

На конференции выступили как ведущие ученые в области генетики и детской неврологии, так и молодые специалисты. Кроме этого, слушатели активно задавали вопросы, что позволило еще глубже понять важные аспекты в лечении нейрогенетических заболеваний у пациентов и почерпнуть полезную информацию.

Ведущий научный сотрудник, доктор медицинских наук **Соколов Павел Леонидович** в своем выступлении отметил: «Врачам очень нужно обо всем этом знать, чтобы вовремя поставить диагнозы, это знание поможет повлиять на будущее семей с подобными диагнозами. Врачи окажут необходимую помощь тогда, когда еще можно что-то изменить». Также он представил слушателям книгу «Перинатальные поражения мозга. Природа. Проявления. Развитие и прогноз». В ней детально рассмотрены вопросы нейроонтогенеза под влиянием генома. Впервые представлены систематизированные данные о влиянии эпигенетических факторов на развитие. Детально рассмотрены аспекты патогенеза генетически детерминированных поражений центральной нервной системы на основе разработанной авторами методики оценки генных детерминант, а также патогенез формирования гипоксически-ишемической энцефалопатии на материале магнитно-резонансной томографии в период новорожденности и первых десяти дней жизни.

Конференция дала возможность соединить исследования генетиков и опыт медиков, сделать понятным и доступным знание о генетических заболеваниях для практикующих врачей.

В конце мероприятия было принято решение о проведении 4 октября 2025 года II научно-практической конференции «Ранняя диагностика, лечение и профилактика нейрогенетических заболеваний» с международным участием.